

Aus dem Institut für Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin *
und der Poliklinik für Kieferorthopädie **
der Ludwig-Maximilians-Universität München

Komm. Vorstand: Prof. Dr. med. Rüdiger von Kries
Ehem. Vorstand: Univ.-Prof. em. Dr. med. Dr. h. c. Hubertus von Voß*
Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. med. dent. Andrea Wichelhaus
Ehem. Ärztliche Direktorin: Univ.-Prof. em. Dr. med. dent. Ingrid Rudzki**

Trisomie-21: Psychosoziale Versorgungsstrukturen für Betroffene und Familien und ihr Einfluss auf die Entwicklung

Dissertation
zum Erwerb des Doktorgrades der Zahnheilkunde
an der Medizinischen Fakultät der
Ludwig-Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von
Anja Börste
aus

Datteln

im Jahr
2011

**Mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät
der Universität München**

1. Berichterstatter: Prof. em. Dr. med. Dr. h. c. Hubertus von Voß

2. Berichterstatter: Prof. Dr. med. Joachim-Ulrich Walther

Mitberichterstatter: Prof. Dr. med. Hellmuth Braun-Scharm

Prof. Dr. rer. nat. Dr. med. H.-Erich Wichmann

Prof. Dr. med. Rolf Engel

Mitbetreuung durch den

promovierten Mitarbeiter: Prof. Dr. med. André Michael Toschke

Dekan: Prof. Dr. med. Dr. h. c. Maximilian Reiser, FACR,
FRCR

Tag der mündlichen Prüfung: 10. März 2011

Für die Kinder

und

in besonderer Erinnerung
an einen klugen Ratgeber und
meinen guten Freund Michael

Inhaltsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis	V
Abbildungsverzeichnis	IX
Tabellenverzeichnis	XI
1 Einleitung und Fragestellung	1
2 Die Trisomie-21	3
2.1 Geschichtlicher Überblick	3
2.2 Epidemiologie	8
2.2.1 Prävalenz	8
2.2.2 Mortalität	12
2.2.3 Ethnologische Aspekte	13
2.2.4 Geschlechterverteilung	13
2.3 Ätiologie	13
2.3.1 Chromosomenkonstellation	13
2.3.2 Vererbung	14
2.3.3 Mütterliches Alter	14
2.3.4 Weitere Einflussfaktoren	16
2.4 Genetik	17
2.4.1 Das menschliche Karyogramm	17
2.4.2 Chromosomenaberrationen	19
2.4.3 Trisomieformen	20
2.5 Diagnostik	22
2.5.1. Postnatale Diagnose	22
2.5.2. Pränatale Diagnose	24
2.5.3. Pränatales Screening	26
2.6 Das Symptomenspektrum bei Trisomie-21	29
2.6.1 Körperbau und Physiognomie	30
2.6.1.1 Physiognomie und Anomalien des Kopfes	30
2.6.1.2 Skelettanomalien und Körperbau	32
2.6.2 Organanomalien	33
2.6.2.1 Herz	33
2.6.2.2 Magen-Darm-Trakt	35
2.6.2.3 Haut und Hautanhangsgebilde, Hautleisten	35
2.6.3 Zusätzliche mögliche Begleiterkrankungen	36
2.6.3.1 Blut und Immunsystem	36

2.6.3.2 Begabung bei Trisomie-21	36
2.6.3.3 Morbus Alzheimer und Trisomie-21	38
2.7 Entwicklung bei Kindern mit Trisomie-21	38
2.8 Orofaziale Besonderheiten und Therapie nach Castillo-Morales	40
3 Material und Methode	41
3.1 Studienpopulation	41
3.2 Fragebogen	43
3.3 Zielgröße und Einflussgrößen	45
3.3.1 Die Zielgröße	45
3.3.2 Einflussgrößen	47
3.4 Statistische Analyse	48
3.4.1 Univariate Analyse	48
3.4.2 Bivariate Analyse	48
4 Ergebnisse	49
4.1 Beschreibung der Studienpopulation	49
4.1.1 Die Situation der Eltern/ Betreuer	49
4.1.2 Die Trisomie-21 Patienten	59
4.1.3 Zahnmedizinische Aspekte	70
4.2 Beschreibung von Zielgröße und Einflussgrößen	73
4.2.1 Teilziel 1: Frühe Entwicklungsfortschritte des Kindes (Tabelle 30)	74
Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) von der Familiensituation	76
4.2.2 Teilziel 2: Pflegebedürftigkeit des Kindes (Tabelle 31)	78
4.2.3 Teilziel 3: Schulische Entwicklung und Integration (Tabelle 32)	80
4.2.4 Gesamtziel: Mentale Entwicklung des Kindes (Tabelle 33)	83
4.2.5 Therapieerfolge in Abhängigkeit von der Entwicklung am Beispiel der Therapie nach Castillo-Morales (Tabelle 34)	85
5 Diskussion	88
5.1 Hauptergebnisse	88
5.1.1 Elternsituation	88
5.1.2 Entwicklung der Probanden	89
5.1.3 Zahnmedizinische Aspekte und Therapieerfolg mit der Behandlung nach Castillo- Morales in Abhängigkeit von der mentalen Entwicklung	89
5.2 Vergleich der eigenen Ergebnisse mit denen ähnlicher Studien	90
5.2.1 Diagnosevermittlung	90
5.2.2 Mentale Entwicklung der Trisomie-21 Patienten	96

Geschlecht	97
5.2.3 Therapieerfolg in Abhängigkeit von der mentalen Entwicklung.....	99
5.2.4 Zahnmedizinische Aspekte	101
5.2.5 Beschulung und Integration der Kinder mit Trisomie-21	103
5.3 Studienlimitationen	106
5.3.1 Recall-Bias	106
5.3.2 Selektion-Bias	106
5.3.3 Methodische Aspekte.....	107
5.3.4 Subjektivität.....	107
5.4 Schlussfolgerungen.....	108
5.4.1 Diagnosevermittlung	108
5.4.2 Mentale Entwicklung der Trisomie-21 Patienten	109
5.4.3 Abhängigkeit der Behandlungserfolge von der mentalen Entwicklung am Beispiel der Therapie nach Castillo-Morales	113
5.4.4 Zahnmedizinische Aspekte	114
5.4.5 Beschulung und Integration	114
5.5 Ausblick.....	115
6 Zusammenfassung	121
7 Literaturverzeichnis	127
8 Anhang.....	139
Anhang 1: Elternanschreiben und –fragebogen	139
Anhang 2: Datenanhang.....	153
9 Danksagung.....	179

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Madonnenbild von Andrea Mantegna (1431 – 1506)	3
Abbildung 2: Anbetung der Hirten von Jacob Jordaens (1593 - 1678).....	3
Abbildung 3: Mongolisches Mädchen und Mädchen mit Trisomie-21	4
Abbildung 4: Durchschnittsalter der Mütter bei Geburt ihres ersten Kindes in West- und Ostdeutschland von 1975 bis 2000 (Quelle: Statistisches Bundesamt).....	9
Abbildung 5: Häufigkeit von Trisomie-21 in Abhängigkeit vom Alter der Mutter in der Schwangerschaft und bei Geburt (aus: Murken et al., Humangenetik, 2006)	15
Abbildung 6: Karyogramm einer chromosomengesunden Frau	17
Abbildung 7: Karyogramm einer Frau mit Trisomie-21	18
Abbildung 8: Schematische Darstellung einer numerischen Aberration.....	19
Abbildung 9: Schematische Darstellung einer unbalancierten Strukturaberration (aus T. Strachan, Molekulare Humangenetik, 1996).....	20
Abbildung 10: Pränatale Diagnostikverfahren (aus J. Murken, Humangenetik, 2006).....	25
Abbildung 11: NMR-Darstellung atlanto-axialer Instabilität mit Kompression der Medulla oblongata bei einem Patienten mit Trisomie-21 ddd.....	33
Abbildung 12: Durchschnittliche Wachstumsfunktionen der Intelligenz für fünf Retardationsniveaus (IA = Intelligenzalter, LA = Lebensalter, aus Dittmann: Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom, 1992)	37
Abbildung 13: Stimulationsplatte nach Castillo-Morales.....	40
Abbildung 14: Rücklauf der Klinikstichprobe	42
Abbildung 15: Altersverteilung der Mütter (1) und Väter (2) bei Geburt der Kinder.....	50
Abbildung 16: Gegenüberstellung- Untersuchungen von und Aufklärung über Begleiterkrankungen	59

Abbildung 17: Altersverteilung in Gruppe A	60
Abbildung 18: Altersverteilung in Gruppe B	60
Abbildung 19: Verteilung der Trisomieformen in der Studienpopulation	61
Abbildung 20: Häufigkeit der Begleitsymptomatik nach Geschlecht	66
Abbildung 21: Entwicklung der Integration von Kindern mit Trisomie-21 im Zeitvergleich am Beispiel der Beschulung	104

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Prävalenz der Trisomie-21 prä- und postnatal zu verschiedenen Zeitintervallen (nach Rösch et al., 2000).....	11
Tabelle 2: Multiplikationsfaktor für das modifizierte Altersrisiko für Trisomie-21 und beim Nachweis sonographischer Marker (mod. nach Snijders et al., 1996) (aus Murken: Humangenetik 2006).....	27
Tabelle 3: Charakteristische phänotypische Merkmale bei Trisomie-21	30
Tabelle 4: Durchschnittswerte für das Erreichen motorischer Meilensteine bei Kindern mit Trisomie-21 und nicht betroffenen Kindern nach Tolksdorf.....	46
Tabelle 5: Zusammensetzung der Zielgrößen.....	47
Tabelle 6: Alter der Eltern bei der Geburt ihres Kindes	49
Tabelle 7: Kontakte der Eltern zu Selbsthilfegruppen und anderen Betroffenen	51
Tabelle 8: Informationsstand der Eltern	51
Tabelle 9: Abhängigkeit des Informationsstandes der Eltern von der Bildung der Mutter	52
Tabelle 10: Angaben der Eltern zur Pränataldiagnostik	53
Tabelle 11: Aufklärung über und Durchführung von pränatalen Diagnostikverfahren in Abhängigkeit vom Alter der Mutter	53
Tabelle 12: Angaben der Eltern zum Erstgespräch.....	54
Tabelle 13: Bewertung des Erstgesprächs durch die Eltern im Zeitvergleich... ..	55
Tabelle 14: Kritikpunkte der Eltern am Erstgespräch	56
Tabelle 15: Vergleich der Bewertungen von Schwestern und Ärzten als Vermittler der Erstdiagnose „Trisomie-21“	57
Tabelle 16: Angaben der Eltern zur ärztlichen Begleitung	58
Tabelle 17: Angaben zu den Probanden: Geschlechterverteilung	61
Tabelle 18: Familiensituation der Probanden	62

Tabelle 19: Pflegestufen der Probanden	63
Tabelle 20: Unterstützung der Eltern bei der Betreuung.....	63
Tabelle 21: Abhängigkeit der Inanspruchnahme von Betreuungshilfen vom Pflegebedarf des Kindes	64
Tabelle 22: Häufigkeit Begleiterkrankungen der Kinder mit Trisomie-21 in dieser Studie	64
Tabelle 23: Zeitangaben zur Entwicklung der Kinder mit Trisomie-21	67
Tabelle 24: Entwicklungsverzögerungen nach Geschlecht	68
Tabelle 25: Angaben zu Kindergarten- und Schulbesuch der Kinder mit Trisomie-21 (alle Teilnehmer).....	68
Tabelle 26: Angaben zum Schulbesuch der Kinder mit Trisomie-21	69
Tabelle 27: Angaben zur zahnmedizinischen Fragestellung	70
Tabelle 28: Angaben zu orofazialen Besonderheiten	72
Tabelle 29: Angaben zur Therapie nach Castillo-Morales (Stimulationsplatte und orofaziale Therapie).....	73
Tabelle 30: Einflüsse verschiedener Faktoren auf Zielgröße 1: Frühe Entwicklungsfortschritte des Kindes	74
Tabelle 31: Einflüsse verschiedener Faktoren auf Zielgröße 2: Pflegebedürftigkeit des Kindes	78
Tabelle 32: Einflüsse verschiedener Faktoren auf Zielgröße 3: Schulische Entwicklung des Kindes.....	81
Tabelle 33: Einflüsse verschiedener Faktoren auf das Gesamtziel (mentale Entwicklung)	84
Tabelle 34: Einfluss gebende Faktoren auf den Erfolg einer Therapie nach Castillo-Morales.....	86
Tabelle 35: Elternzufriedenheit mit dem Erstgespräch aus 8 Studien im Verlauf der vergangenen 30 Jahre.....	92
Tabelle 36: Zitate und Berichte von Eltern aus dem Erstgespräch	93

Tabelle 37: Angaben zum Erstgespräch im Zeitvergleich der Studie von Pueschel und der eigenen Studie	94
--	----

Danksagung

Die vorliegende Forschungsarbeit wurde unterstützt durch den Förderverein für das Kinderzentrum München und „Kinder im Zentrum - Für Kinder e.V.“, die Selbsthilfegruppen „Down-Syndrom“ sowie „Kindernetzwerk e.V.“ Besonderer Dank gilt all den Eltern, die sich an der Befragung zu dieser Studie beteiligt haben und die Arbeit somit erst ermöglichten.

1 Einleitung und Fragestellung

Die Trisomie-21 ist das häufigste angeborene chromosomale Syndrom. Es ist bereits viel erforscht und es wurden hierzu in den letzten drei Jahrzehnten wertvolle Erkenntnisse gefunden, die die Lebensbedingungen für Betroffene mit Trisomie-21 und ihre allgemeine Lebenserwartung verbessern konnten. Dennoch stellen sich eine Reihe von aktuell wichtigen Fragen:

- Wie funktioniert bei allem weiter verbesserten Therapiespektrum die Kommunikation und Kooperation zwischen Ärzten und zu betreuenden Betroffenen?
- Können die Fortschritte in der psychosozialen Betreuung von Down-Syndrom Patienten und ihren Familien mit denen der allgemeinmedizinischen Versorgung und Hochleistungsmedizin Schritt halten?
- Werden sozialpädiatrische Konzepte im Alltag bei der Versorgung von Kindern mit Trisomie-21 aktuell in Arbeitskonzepten erkennbar oder gibt es weiterhin besondere sozialpädiatrische Versorgungsbedürfnisse?

Diese Fragen werden immer wieder kritisch von Eltern der Kinder mit Trisomie-21 gestellt.

- Die erste Konfrontation der Eltern mit der Diagnose ihrer Kinder scheint oft sehr unbefriedigend zu verlaufen. Welche Probleme und Kritikpunkte haben die Eltern hierzu vorzubringen und welche Lösungen für eine verbesserte Kommunikation kann es dafür geben?
- Haben Ärzte genügend Zeit für die Aufklärung der Eltern und sind sie einfühlsam? Sind schon Verbesserungen erzielt worden? Wenn nicht, haben sich die Bedürfnisse der Eltern und Kinder in den letzten Jahren oder Jahrzehnten bezüglich der Erstaufklärung möglicherweise immer wieder verändert? Sind die Eltern anspruchsvoller geworden?

Um diesen Fragen auf den Grund zu gehen, haben wir bundesweit in Deutschland betroffene Eltern befragt. Ihre Erfahrungen zur Kommunikation -

zum Beispiel bei der Vermittlung der Erstdiagnose - wollten wir mit Hilfe einer Fragebogenstudie herausfinden.

Eines der Hauptmerkmale für Außenstehende ist neben dem phänotypischen Bild der Trisomie-21 die geistige Minderbegabung der Betroffenen. Auch sie wurde schon vielfach beschrieben, scheint aber bei diesem Syndrom einer enormen Bandbreite zu unterliegen und kaum generell zu charakterisieren zu sein.

Durch das Erfragen der frühkindlichen Entwicklung und damit auch individuell nachweisbarer Fortschritte bei diesen Kindern, des Grades ihrer Pflegebedürftigkeit und ihrer Einbindung in Kindergärten und Schulen – damit der Integration - konnten Hinweise zur mentalen Entwicklung der Probanden in dieser Studie erarbeitet werden.

Angaben zu einem Beispiel einer Einzeltherapie – hier wurde die Stimulationsplattentherapie nach Castillo-Morales als Therapiemöglichkeit zur Stimulation der orofazialen Entwicklung gewählt – wurden erhoben und der Zusammenhang des Erfolgs dieser therapeutischen Maßnahme mit der mentalen Entwicklung untersucht.

Auf dieser Grundlage versuchten wir Hinweise zu finden:

- Welche Faktoren sind für die mentale Entwicklung der Menschen mit Trisomie-21 mitbestimmend.
- In wie weit ist die Retardierung ein genetisch determinierter Faktor oder entscheidend auch abhängig von den Lebensbedingungen und der Förderung der Betroffenen?
- Inwiefern sind diese Bedingungen begünstigt durch eine angemessene psychosoziale Betreuung der Familien, die im ersten Teil der Studie untersucht wurde.
- Und ist der Erfolg einer Therapie umgekehrt abhängig vom Grad der mentalen Entwicklung?

2 Die Trisomie-21

2.1 Geschichtlicher Überblick

Eine erste wissenschaftliche Erwähnung der Trisomie-21 wird Seguin (1846) zugeschrieben, der den „kleinen Kretinismus“ als eine Untergruppe des Kretinismus beschrieb.

Der bislang früheste Nachweis einer Trisomie-21 gelang den Tübinger Humanbiologen Alfred Czarnetzki, Nikolaus Blin und Carsten M. Pusch (Czarnetzki et al., 2003). Sie wiesen die typischen Symptome am Skelett einer Frau nach, die vor rund 2550 Jahren bei Tauberbischofsheim im Alter von 18 bis 20 Jahren verstorben war. Darüber hinaus vermutet Dunlop (1968), dass die so genannten Wechselbälger (*„häßliches, mißgestaltetes Kind, das nach früherem Volksglauben von bösen Geistern oder Zwergen einer Wöchnerin untergeschoben worden ist“*, Drosdowski, 1989) im Mittelalter Trisomie-21 Kinder gewesen sein könnten. Brothwell berichtet außerdem von Ausgrabungsfunden in England aus dem 7. Jahrhundert, die stark darauf hinweisen, dass das hier gefundene Individuum von der Trisomie-21 betroffen war (Brothwell, 1960).



1)



2)

Abbildung 1: Madonnenbild von Andrea Mantegna (1431 – 1506)

Abbildung 2: Anbetung der Hirten von Jacob Jordaens (1593 - 1678)

Andere frühe Hinweise auf die Existenz der Trisomie-21 findet man vorwiegend in künstlerischen Darstellungen. So trägt ein Jesuskind auf einem Gemälde Mantegnas (1431-1506) die charakteristischen Gesichtszüge einer Trisomie-21 (siehe Abbildung 1, Seite 3). Auch in Darstellungen anderer Künstler, wie Bilder des Malers Jacob Jordaens (1593-1678), interpretieren Wissenschaftler charakteristische Merkmale der Trisomie-21 an dargestellten Personen (Berg, Korossy, 2001). Sie werden insgesamt als deutliche, wenn auch im Einzelfall nicht immer zweifelsfrei eindeutige, Hinweise für die Existenz der Trisomie-21 zu jener Zeit betrachtet.

Der Name „Down-Syndrom“ geht auf den englischen Arzt und Erstbeschreiber John Langdon Haydon Down zurück. In dessen Publikation „Observations on an ethnic classification of idiots“ im Jahre 1866 beschreibt er einen „mongolian type of idiocy“ und grenzt in seiner umfassenden Darstellung erstmals das Down-Syndrom als eigenständiges Krankheitsbild von anderen „Schwachsinnformen“ ab.

Down's Arbeit wird von Schmid als „wissenschaftlicher Ursprung des Krankheitsbildes“ bezeichnet (Schmid, 1987).

Auf den Erstbeschreiber Down geht auch die Bezeichnung „Mongolismus“ zurück. Vermutlich inspiriert durch Darwin's Evolutionsideen versuchte Down, eine Klassifizierung nach ethnologisch-rassischen Merkmalen vorzunehmen, und stellte einen unzutreffenden Bezug zur mongolischen Rasse her, indem er das Krankheitsbild als eine atavistische Regression auf eine frühere Stufe der Mongolen erklärte (Dittmann, 1982).



Abbildung 3: Mongolisches Mädchen und Mädchen mit Trisomie-21

In Unkenntnis des Berichtes von Down beschrieben Fraser und Mitchell (1876/1877) die „Kalmücken-Idiotie“ und Shuttleworth schilderte 1886 seine Beobachtungen an „unfinished children“. Allein diese Wortwahl verdeutlicht, dass Kinder mit Trisomie-21 in der Vergangenheit zu den stigmatisierten Außenseitern der Gesellschaft zählten.

Bis zum Nachweis der Chromosomenaberration im Jahre 1958 finden sich in der Literatur vorwiegend klinische Beschreibungen des Down-Syndroms. König (1959) stellt fest, dass 1914 für die Ärzte das Symptombild des Down-Syndroms zu einer fest umschriebenen Einheit geworden sei (Dittmann, 1982).

Zu dieser Zeit waren Menschen aller Arten von geistiger Behinderung in der Regel „zum Schutz der Gesellschaft“ in Heimen isoliert untergebracht (Pueschel, 1987).

In den USA wurde 1907 das erste Eugenikgesetz erlassen, das die Zwangssterilisation bei der Diagnose „Down-Syndrom“ erlaubte. Bis 1933 etablierte es sich in 33 Bundesstaaten. Auch in Deutschland formierten sich im frühen 20. Jahrhundert so genannte Eugenik-Vereinigungen, 1920 wurde der Bestseller „Die Freigabe zur Vernichtung unwerten Lebens“ von Binding und Hoche in Leipzig veröffentlicht. Auf diese Grundlagen stützte sich auch das „Euthanasieprogramm“ der Nationalsozialisten, wobei der Begriff Euthanasie hier als Euphemismus für die systematische Tötung so genannter „Erb- und Geisteskranken, Behinderten und sozial oder rassisch Unerwünschten“ missbraucht wurde. Der so genannten „Aktion T 4“ (abgeleitet von der Adresse der Bürozentrale des „Euthanasieprogramms“ in der Tiergartenstraße 4, Berlin) fielen bis zum Jahre 1941 mehr als 70.000 behinderte Menschen planmäßig zum Opfer. Nach Protesten vor allem aus Kirchenkreisen wurde das Programm offiziell eingestellt aber dezentral weitergeführt.

Die Nationalsozialisten bedienten sich auch des Begriffs „Mongolismus“, um ihre Vernichtungsstrategie, die unzähligen betroffenen Patienten zum Verhängnis wurde, zu begründen. Heute wird der Begriff als stigmatisierend und rassendiskriminierend empfunden und darf nicht mehr als Bezeichnung für die Trisomie-21 verwendet werden. 1961 schlug eine Gruppe von Genetikern in

einem Schreiben an „The Lancet“ vor, den Begriff „Mongolismus“ wegen „misleading connotations“ nicht mehr zu gebrauchen. Seit 1965 wurde der Begriff „Mongolismus“ auf Antrag der Mongolei von der WHO offiziell nicht mehr benutzt (Howard-Jones, 1979).

Da der Name Down-Syndrom in Unkenntnis des Erstbeschreibers mit dem Namen J. L. Down gelegentlich auch mit dem englischen Adjektiv „down“ und entsprechenden Assoziationen verbunden werden kann (v.Voss et al, 2007), sollte seit der Entdeckung der genetischen Ursache zu diesem Syndrom als einwandfreie Bezeichnung ausschließlich der Name „Trisomie-21“ geführt werden.

Erste Vermutungen bezüglich einer Chromosomenanomalie beim Down-Syndrom finden sich bereits in den dreißiger Jahren in der Literatur. So wird Waardenburg (1932) zitiert: „Ich möchte die Cytologen anregen zu untersuchen, ob es nicht möglich wäre, dass hier beim Menschen ein Beispiel einer bestimmten Chromosomenaberration vorläge.“ Ebenso wiesen bereits Bleyer (1934) und Fanconi (1939) auf die Möglichkeit einer Chromosomenanomalie als Ursache für das Down-Syndrom hin.

1952 hatte Mittwoch bereits an Spermatocyten eines Patienten mit Down-Syndrom einen haploiden (einfachen) Chromosomensatz von 24 Chromosomen gezählt und deshalb einen diploiden (doppelten) Chromosomensatz von 48 bei Menschen mit Trisomie-21 vermutet.

Tjion und Levan bewiesen 1956, dass das menschliche Karyogramm bei chromosomengesunden Menschen 46 Chromosomen zählt.

Den gesicherten Nachweis der G-Gruppen-Trisomie beim Down-Syndrom erbrachten 1958 Lejeune, Turpin und Gautier mit Hilfe von Fibroblastenkulturen von Trisomie-21 Patienten, in denen sie 47 Chromosomen zählten. Ihre Beobachtung veröffentlichten sie 1959.

Kurz darauf wurden die Translokationsform (Polani et al. 1960) und die Mosaikform (Clarke et al. 1961) bei der Trisomie-21 entdeckt.

In die Nachkriegszeit fielen erste Bemühungen, auf gleiche Rechte behinderter Menschen im Vergleich zu gesunden Menschen hinzuweisen und sie aus ihrer Isolation zu befreien. Die Schrecken der Nazi-Ideologie und ihre fatalen Folgen für Behinderte und die wachsende Sensibilität gegenüber verschiedensten Minderheiten in der Bevölkerung nach dem zweiten Weltkrieg rückten die Lebensbedingungen Behinderter mehr und mehr in das Bewusstsein der Menschen. Im Grundgesetz der Bundesrepublik Deutschland ist seit 1949 als Grundrecht vermerkt, dass niemand wegen seiner Behinderung benachteiligt werden darf (Grundgesetz Artikel 3, Absatz 3).

In dieser Zeit gründeten sich die ersten Selbsthilfegruppen wie etwa die „Lebenshilfe Marburg e.V.“ 1958, in denen sich Eltern, Ärzte und andere engagierte Mitglieder organisierten, die die soziale Ausgrenzung behinderter Menschen nicht länger akzeptieren wollten (Möckel, 1988).

Neue medizinische Erkenntnisse führten dazu, dass der zytologischen Diagnose die wesentliche Bedeutung für die Feststellung der Trisomie-21 zuerkannt wurde und eine klinische oder gar Blickdiagnose immer durch eine solche Untersuchung zu bestätigen ist.

Das Wissen zur Genetik der Trisomie-21 ließ vermehrt die Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik in den Mittelpunkt des Interesses rücken. Penrose hatte bereits 1933 einen Zusammenhang zwischen dem Alter der Mutter und einem höheren Risiko für das Down-Syndrom beim Kind beobachtet. Es wurden schon in den späten sechziger Jahren vor allem schwangere Frauen von mehr als 35 Jahren (etwa 5% aller Schwangeren) mittels der Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung) untersucht, die Möglichkeiten wurden allerdings bei weniger als der Hälfte der Risiko-Schwangerschaften angewandt und die vorgeburtliche Aufklärungsrate für die Trisomie-21 blieb gering (Wald, 1995).

Seit 1988 steht zur pränatalen Risikobestimmung der so genannte Triple-Test zur Verfügung, der weniger invasiv und daher nicht mit einem Risiko für das Ungeborene behaftet ist. Dabei macht man sich die Beobachtung zu Nutze, dass veränderte Konzentrationen von Alpha-Fetoprotein (AFP), konjugierten Östriolen (uE3) und humanem Choriongonadotropin (Beta-HCG) im

mütterlichen Serum im Vergleich zu den Durchschnittswerten bei Schwangeren mit gehäuftem Auftreten chromosomaler Fehlverteilungen einhergehen (siehe auch Kapitel 2.5.3). Durch diese und andere neuere Diagnosemöglichkeiten (Ultraschallscreening etc.) gelingt es heute, viele Fälle von Trisomie-21 bereits vorgeburtlich festzustellen.

Da die pränatale Diagnostik jedoch keine Therapie bei der entdeckten Trisomie-21 nach sich ziehen kann und selbst mit einem gewissen Risiko für den Fetus (die Fehlgeburtenrate nach Amniozentese liegt bei etwa 1%) behaftet ist, wird sie aus ethischen Gründen immer wieder kontrovers diskutiert und ihre möglichen Folgen auf die Geburtenrate von Kindern mit Trisomie-21 werden kritisch verfolgt (Wilken, 1992). Obwohl beispielsweise der Anteil der Mütter im Alter über 35 Jahre von 10% vor fünfzehn Jahren auf etwas 23% aktuell angestiegen ist, gibt es weniger behinderte Kinder in Deutschland. Diesen Rückgang stellen auch britische und belgische Forscher in einschlägigen Studien fest (Obermayer, 2006).

2.2 Epidemiologie

Die Trisomie-21 ist die häufigste autosomale Chromosomenaberration.

Die Häufigkeit der Trisomie-21 bei Neugeborenen wird in verschiedenen Quellen übereinstimmend mit 1-2 pro Tausend Lebendgeburten beziffert (Mikkelsen, 1981).

2.2.1 Prävalenz

In der neueren Literatur verringert sich die angegebene Zahl der Kinder mit Trisomie-21 von 1:600–700 auf 1:800-1000 Lebendgeburten in den letzten Jahrzehnten und im Zuge eines Vergleichs verschiedener Erhebungen von Schülerzahlen und dem darin enthaltenen Anteil von Trisomie-21 Kindern an Sonderschulen zwischen 1969 und 2000 wird festgestellt, dass trotz verbesserter Überlebenschancen der Kinder mit Trisomie-21 ihre Zahl unter den Kindern im Schulalter in Deutschland – auch unter Berücksichtigung derjenigen in Integrationsklassen - deutlich abgenommen hat (Wilken, 2002). Wurde ihr Anteil an allen Schülern in Sonderschulen 1969 noch mit 25% beziffert (Eggert, 1969), verringerte er sich in einer Erhebung 1988/89 bereits

auf 20% (Dittmann, 1992) und wird im Jahr 2000 mit 11,2% angegeben (Wilken, 2002).

Wilken führt dafür familienstrukturelle und pränataldiagnostische Gründe an: das Alter der Mütter bei Geburt ihrer Kinder steigt nunmehr seit Jahrzehnten kontinuierlich an. So wird zum Beispiel das Durchschnittsalter der Mutter bei Geburt des ersten Kindes für Verheiratete in der BRD im Jahr 2006 mit 29,8 Jahren gegenüber 29,0 Jahren in West- und 28,4 Jahren in Ost-Deutschland im Jahr 2000 angegeben.

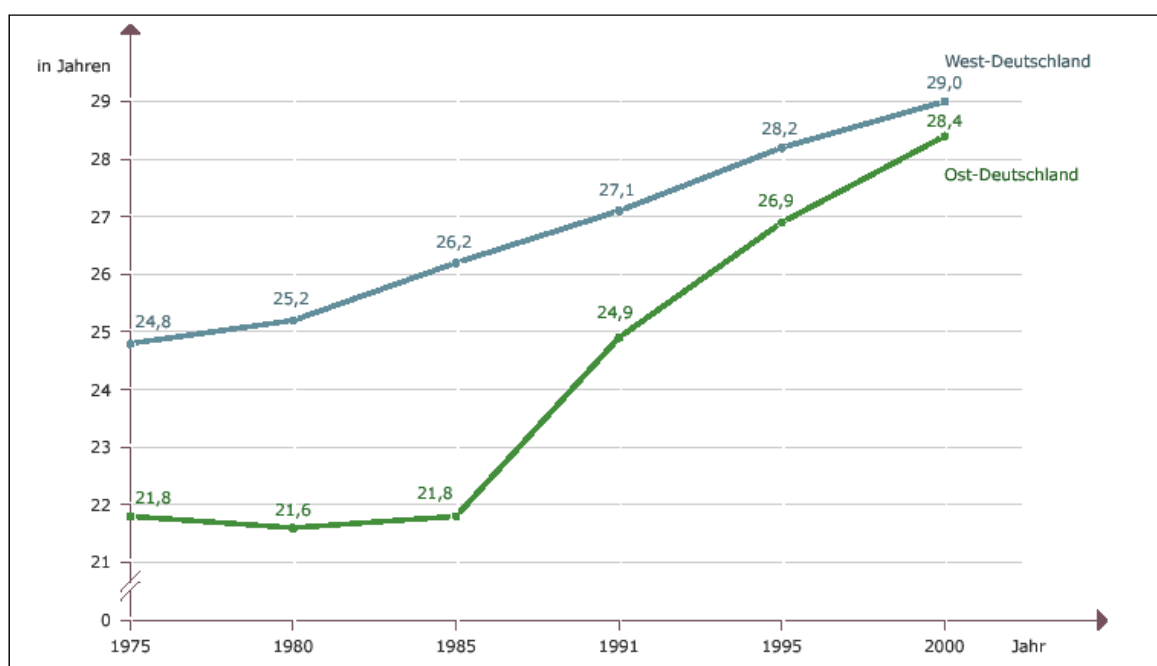


Abbildung 4: Durchschnittsalter der Mütter bei Geburt ihres ersten Kindes in West- und Ostdeutschland von 1975 bis 2000 (Quelle: Statistisches Bundesamt)

So steigt auch das relative Risiko für ein Kind mit Trisomie-21. Jedoch nehmen Schwangere zunehmend und mit höherem Alter noch häufiger pränatale Diagnoseverfahren in Anspruch. Aufgrund des zunehmenden Angebots der vorgeburtlichen Untersuchungsverfahren und steigender Akzeptanz derselben sowie der daraus meist folgenden Schwangerschaftsabbrüche vermutet Wilken, dass sich langfristig eine noch deutlichere Verringerung der Zahl der Kinder mit Trisomie-21 ergeben kann.

In einer Studienpopulation von Rösch et al. wurden bis zu 80% der Trisomie-21 Fälle bei Müttern über 35 Jahre pränatal diagnostiziert, dem steht eine Zahl von 10% für jüngere Mütter gegenüber (Rösch et al., 2000). Wilken spricht von einer

Nachweisquote von etwa 25% für Frauen zwischen 25-29 Jahren und einem Drittel für die Altersgruppe 30-34 Jahre (Wilken, 2002).

Die pränatale Diagnose hat in den meisten Fällen einen Schwangerschaftsabbruch zur Folge. Binkert beziffert die Lebendgeburten nach pränataler Diagnostik für eine Untersuchung über den Zeitraum der Jahre 1988-1996 mit 5,5%. In 84,6% der Fälle wurde die Schwangerschaft abgebrochen, 2,3% Fehlgeburten wurden gezählt, der Ausgang der verbleibenden 7,6% der Fälle blieb unbekannt (Binkert et al., 2002). In einem Vergleich verschiedener Studien zu diesem Thema ermittelt Mansfield eine mittlere Abbruchrate von 92% (Mansfield et al., 1999). In ihrer Untersuchung entschieden sich Eltern nach pränataler Diagnose anderer Syndrome weit weniger häufig für den Abbruch der Schwangerschaft. Die Abbruchrate nach Feststellung des Turner Syndroms lag beispielsweise im Mittel bei 72%, für das Klinefelter Syndrom bei 58% und bei Diagnose einer Spina bifida bei 64%. Die Aussicht vor allem auf die mögliche geistige Behinderung ihres Kindes scheint nach diesem Ergebnis für viele Eltern ein besonders bedeutender Aspekt ihrer Entscheidung zu sein.

Es werden aber auch Beobachtungen beschrieben, die eine gleich bleibende Zahl der Geburten von Kindern mit Trisomie-21 anzeigen könnten. So wurde in der Schweizer Studie von Binkert festgestellt, dass die Geburtenrate von Kindern mit Trisomie-21 seit 1985 weitgehend konstant blieb, obwohl mehr als ein Drittel aller registrierter Fälle durch pränatale Diagnostik erkannt, im Zeitraum 1992 bis 1996 sogar über 40%, und dann nicht geboren wurde.

Eine gleich bleibende Geburtenziffer für Kinder mit Trisomie-21 beschreibt auch Rösch für ihre Studienpopulation in Sachsen Anhalt für den Zeitraum von 1980-1997. Sie beobachtet eine gestiegene Gesamtprävalenz (inklusive der Schwangerschaftsabbrüche, Tot- und Fehlgeburten) für Kinder mit Trisomie-21, trotzdem aber eine gleich bleibende Geburtenrate (siehe Tabelle 1, Seite 11).

Als Hauptgrund für die konstante Kinderzahl trotz vermehrter pränataler Diagnose, die meist einen Abbruch der Schwangerschaft zur Folge hat, wird vor allem die allgemeine Rechtsverschiebung des mütterlichen Alters bei der Geburt der Kinder angenommen. Mit dem steigendem Durchschnittsalter erhöht sich die relative Wahrscheinlichkeit für ein Kind mit Trisomie-21.

Tabelle 1: Prävalenz der Trisomie-21 prä- und postnatal zu verschiedenen Zeitintervallen (nach Rösch et al., 2000)

	Zeitintervall		
	1980-1985	1986-1991	1992-1997
Geburtenzahl	105 644	89 498	48 397
Gesamtzahl der Trisomie-21 Fälle (inklusive der Schwangerschaftsabbrüche, Fehl- und Totgeburten)	88	87	64
Fehl- und Totgeburten mit Trisomie-21	3 (3,4%)	1 (1,1%)	3 (4,7%)
Schwangerschaftsabbrüche nach Diagnose „Trisomie-21“	1 (0,01%)	13 (14,9%)	25 (39,1%)
Lebendgeburten mit Trisomie-21	84 (95,4%)	72 (82,6%)	36 (56,3%)
Gesamtprävalenz für Trisomie-21(inklusive der Schwangerschaftsabbrüche, Fehl- und Totgeburten)	0,8	1	1,3
Prävalenz der Lebendgeburten mit Trisomie-21	0,7	0,8	0,8

Des weiteren zeigt eine spätere Studie aus der Schweiz, dass sich offenbar mehr Eltern trotz eines pränatal positiven Nachweises der Trisomie-21 für ihr Kind entschieden (Achermann et al., 2000). Ähnliche Tendenzen werden auch von einer US-Amerikanischen Studie berichtet (vgl. Wilken, 2002).

Für Deutschland berichtet Murken (2006), dass die Inanspruchnahme invasiver Diagnoseverfahren durch Spätgebärende in den letzten Jahren abgenommen habe. Dies könnte durch das Bevorzugen nicht invasiver und weniger riskanter Screeningverfahren begründet sein, aber möglicherweise auch einen beginnenden Wertewandel anzeigen.

In Anbetracht der erhöhten Lebenserwartung für die Betroffenen prognostiziert Binkert langfristig eine steigende relative Anzahl (Prävalenz) für Menschen mit Trisomie-21 in der Gesamtbevölkerung (Binkert et al., 2002).

Die vorgeburtlichen Diagnoseverfahren zeigen eine um 33% höhere Anzahl von Trisomiefällen in prospektiven Studien im Vergleich zu den Ergebnissen retrospektiver Betrachtungen, die sich nur an der Zahl der Lebendgeburten orientieren (Ferguson-Smith, 1976). Insgesamt gibt es Vermutungen, dass nur etwa 30% der konzipierten Trisomie-21 Kinder lebend geboren werden (Schmid, 1987, Viot et al., 1997). Eine hohe Zahl von Spontanaborten aufgrund erheblicher Organanomalien bei Trisomie-21 und die relativ hohe perinatale

Sterblichkeit, ohne dass die Diagnosestellung „Down-Syndrom“ erfolgte, werden hierzu als Erklärung genannt (Ferguson-Smith, 1976, Mikkelsen, 1981).

2.2.2 Mortalität

Die Sterblichkeitsrate bei Kindern mit Trisomie-21 liegt immer noch signifikant höher als bei nicht Betroffenen. Während die Überlebensrate in den fünfziger Jahren von Øster noch mit etwa 50% bis zum zweiten Lebensjahr angegeben wurde und in den Siebzigern bei etwa 70% lag (Mikkelsen, 1981), hat sie bis heute mit 85,4% deutlich zugenommen (Mikkelsen et al., 1990), wobei sie sich bei Kindern mit und ohne angeborene Herzvitien signifikant unterscheidet (71,7% bzw. 93,1%). Dementsprechend ist das Durchschnittsalter von Trisomie-21 Patienten von 9 Jahren um 1930 auf 52 Jahre 1970 angestiegen und reicht heute in das sechste bis siebte Lebensjahrzehnt. (Nadel, 1999, Wendeler, 1996).

Die Überlebensrate von Kindern mit Trisomie-21 in Heimen ist schlechter im Vergleich zu denen, die in ihrer Familie leben. (Mikkelsen, 1981).

Außerdem scheint eine etwas bessere Lebenserwartung für Trisomie-21 bei Patienten weiblichen Geschlechts vorzuliegen.

Der weitaus häufigste Grund für den frühzeitigen Tod bei Patienten mit Trisomie-21 ist damals wie heute ein angeborener Herzfehler, gefolgt von schweren Infektionen als weiterer wichtiger Komplikation. Die höchste Mortalitätsrate zeigt sich bei den Kindern, die neben einem Herzfehler auch eine angeborene Fehlbildung im Bereich des Magen-Darm-Traktes aufweisen. Von diesen Patienten sterben 58,3% in den ersten 10 Lebensjahren (Frid et al., 1997). Die allgemein verbesserte Lebenserwartung für Trisomie-21 Patienten ist mit den verbesserten medizinischen Versorgungsmöglichkeiten zu erklären. Vor allem die Einführung von Antibiotika konnte die Mortalitätsrate bei Kindern mit Trisomie-21 entscheidend senken. Aber auch verbesserte Operationstechniken und kindergerechte Anästhesieverfahren begünstigen das Überleben.

Insgesamt wird für die Population von Menschen mit Trisomie-21 erwartet, dass die Zahl der Neugeborenen mit diesem Syndrom aufgrund der allgemein sinkenden Geburtenraten und der weiteren Verbreitung der pränatalen

Diagnosemöglichkeiten sinkt, die Zahl der Erwachsenen jedoch aufgrund der verbesserten Lebenserwartung relativ steigt (Van Dyke, 1999).

2.2.3 Ethnologische Aspekte

Die Trisomie-21 kommt bei allen Rassen und Völkern vor, wobei die Häufigkeit bei von der Haut her dunkel pigmentierten Menschen als geringer vermutet wird (Schmid, 1987). Andere Autoren können keine Unterschiede bezüglich der Rassen feststellen (Pueschel, 1987).

2.2.4 Geschlechterverteilung

Die Geschlechterverteilung weist ein Überwiegen der Trisomie-21 Fälle männlichen Geschlechts auf. Die Rate wird mit etwa 1,2-1,4 gegenüber dem weiblichen Geschlecht angegeben (Mikkelsen, 1981, Stoll et al., 1990) und scheint im besonderen Maße für die Trisomiefälle zuzutreffen, bei denen der Ursprung der Fehlverteilung in der väterlichen Meiose festgestellt werden konnte (Petersen, 1997). Eine Umkehrung der Geschlechterverteilung wird in der kleinen Gruppe der Mosaiktrisomien beobachtet, wo die Rate der männlichen gegenüber den weiblichen Betroffenen mit 0,88-0,94 angegeben wird (Kovaleva, 1997).

2.3 Ätiologie

2.3.1 Chromosomenkonstellation

Seit der Entdeckung von Lejeune et al. im Jahre 1958 ist bekannt, dass dem „Down-Syndrom“ eine Chromosomenaberration durch das dreifach vertretene Chromosom 21 zu Grunde liegt.

Das überzählige Chromosom ist in 75% (Dagna-Bicarelli et al., 1990) - 90% (Petersen, 1997) der Fälle mütterlichen Ursprungs, wobei der größte Teil von etwa 70% übereinstimmend in der ersten meiotischen Teilung fehlverteilt wird. Bei den Nondisjunctions väterlichen Ursprungs sind die Ereignisse zu etwa gleichen Teilen in der ersten und zweiten Reifeteilung nachzuweisen. Dies wird

auf die unterschiedlichen Abläufe bei der Reifeteilung von Eizelle und Spermium zurückgeführt (Mikkelsen, 1990).

2.3.2 Vererbung

Erbliche Faktoren spielen bei einigen Translokationsformen der Trisomie-21 eine Rolle. Dabei können Eltern als Träger einer balancierten Translokation das überzählige Chromosomenmaterial auf ihre Kinder übertragen.

Die Fertilität von Frauen mit Trisomie-21 ist reduziert, doch wird von wenigen „Down-Müttern“ berichtet, die dann die Chromosomenanomalie auf Nachkommen vererben können. Ein Vater mit Trisomie-21 ist als Einzelfall in der Literatur erwähnt, im Allgemeinen geht man aber von der Infertilität der betroffenen Männer aus (Van Dyke et al., 1999).

2.3.3 Mütterliches Alter

Das erhöhte Risiko für ein Kind mit Trisomie-21 von Müttern höheren Alters gilt als gesichert. Das Risiko steigt überdurchschnittlich für Mütter ab 35 Jahren an. Jenseits des 45. Lebensjahres scheint das Risiko nicht mehr anzusteigen (Morris et al., 2005). Abbildung 5 (Seite 15) zeigt diese exponentielle Zunahme von Trisomie-21 Fällen mit zunehmendem Alter der Mütter zu verschiedenen Zeitpunkten der Diagnosestellung im Schwangerschaftsverlauf.

Die Häufigkeit der Trisomie-21 Diagnosen verringert sich dabei in Abhängigkeit vom späteren Zeitpunkt der Untersuchung im Verlauf der Schwangerschaft. Zum frühest möglichen Zeitpunkt der Diagnose (Chorionzottenbiopsie in der 10.–13. Schwangerschaftswoche) wird die Häufigkeit der Trisomie-21 Fälle am höchsten beziffert. Es ist bekannt, dass mit Chromosomenfehlverteilung behaftete Feten in Abhängigkeit von der Schwere des Defekts nicht immer lebensfähig sind und bereits in der Schwangerschaft sterben können. Somit ist schon zum Zeitpunkt der Amniozentese (in der 16. Schwangerschaftswoche) eine geringere Häufigkeit von Trisomie-21 Fällen zu verzeichnen. Neben vorgenanntem Grund führen die Tatsache, dass die Diagnose „Trisomie-21“ in den meisten Fällen einen Schwangerschaftsabbruch zur Folge hat, und die

erhöhte perinatale Sterblichkeit ohne die Diagnosestellung „Trisomie-21“ zu einer weiteren Reduktion der Häufigkeit zum Zeitpunkt der Geburt.

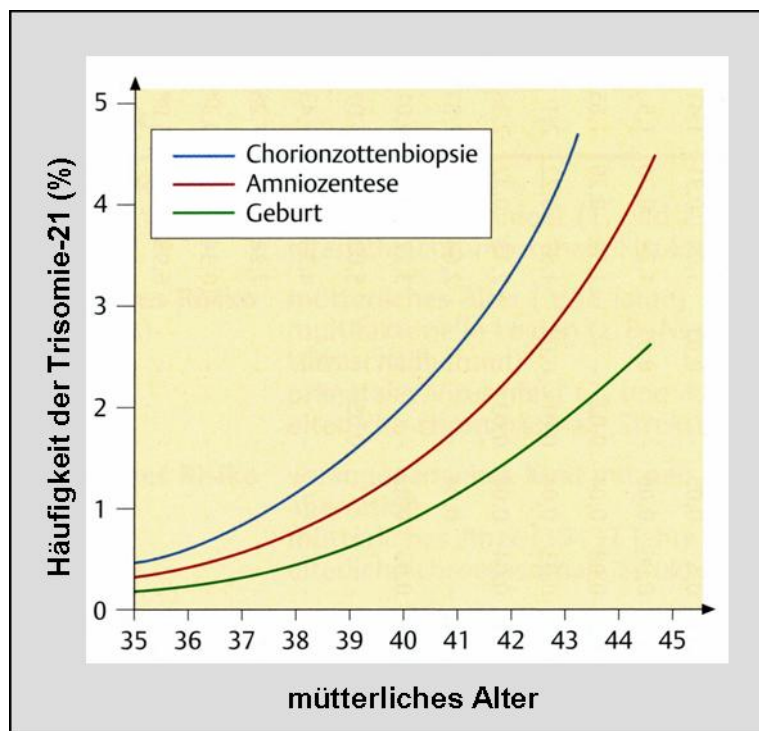


Abbildung 5: Häufigkeit von Trisomie-21 in Abhängigkeit vom Alter der Mutter in der Schwangerschaft und bei Geburt (aus: Murken et al., Humangenetik, 2006)

Ein möglicher Effekt höheren väterlichen Alters für das Zustandekommen einer Trisomie-21 ist immer noch umstritten (Hassold et al., 1995) und wird eher für Väter im Alter ab 45 Jahre angenommen (Mikkelsen, 1981).

Das Durchschnittsalter der Mütter von Kindern mit Trisomie-21 beträgt in Deutschland 31-32 Jahre, das aller Mütter etwa 30 Jahre. Die in früherer Zeit deutliche Diskrepanz dieser Zahlenangaben scheint sich immer mehr auszugleichen, da allgemein eine zeitliche Verschiebung des mütterlichen Alters zu höherem Alter bei der Geburt des ersten Kindes beobachtet wird. Dies führt im Allgemeinen kaum zum Anstieg der Zahl der Geburten von Kindern mit Trisomie-21, wenngleich die Prävalenz der gesamt prä- und postnatal erfassten Fälle sehr wohl erwartungsgemäß zunimmt.

Hier wird die Auswirkung der pränatalen Diagnostik epidemiologisch immer bedeutsamer. Rösch et al. berichten 2000 über eine Erhebung in Sachsen-Anhalt, wonach das allgemeine Durchschnittsalter der Mütter in dieser Population zwischen 1986 und 1997 von 23,6 auf 27,4 Jahre stieg, das der

Mütter von Kindern mit Trisomie-21 von 26,4 auf 35,4 Jahre, der Anteil schwangerer Frauen von 35 oder älter stieg dabei von 9,1% auf 47,5%. Dabei stieg erwartungsgemäß auch die Rate von konzipierten Trisomie-21 Fällen von 1,0 auf 1,7/1000, wohingegen die Rate der Lebendgeburten aber konstant bei etwa 1/1000 blieb (siehe auch Tabelle 1, Seite 11).

Ähnliche Tendenzen beobachtet auch Binkert in der Schweiz (Binkert et al., 2002).

Der Trend zu einer späteren Schwangerschaft in der Bevölkerung wird allgemein beobachtet, die Frauen über 35 Jahre nehmen dabei immer häufiger pränatale Screening- und Diagnoseverfahren in Anspruch, die bei einer Diagnose „Trisomie-21“ meistens, das heißt in 90-95% der Fälle, zum Schwangerschaftsabbruch führen. Im Übrigen steigt allgemein das Risiko einer Fehlgeburt mit zunehmendem Alter, so dass auch diese Tatsache zur relativen Reduktion der Zahl aller lebend geborenen Kinder inklusive derjenigen mit Trisomie-21 beitragen kann. So nimmt auch in dieser „Risikogruppe“ älterer Frauen die Zahl der Geburten von Kindern mit Trisomie-21 eher ab und die meisten Fälle von Trisomie-21 treten in der Altersgruppe zwischen 30-34 Jahre auf.

2.3.4 Weitere Einflussfaktoren

Stoll et al. (1990) beobachteten ein gehäuftes Auftreten der Trisomie-21 in Familien mit verwandtschaftlichen Beziehungen der Eltern zueinander.

Studien zur Korrelation von Trisomie-21 mit geografischen oder jahreszeitlichen Faktoren zeigten keine übereinstimmenden signifikanten Ergebnisse.

Ein Zusammenhang zwischen hormonell unterstützter Kontrazeption und Chromosomenaberration und Spontanaborten ist vielfach diskutiert worden. Einige Studien fanden ein leicht erhöhtes Risiko für das Auftreten der Trisomie-21 nach Einnahme von Antikonzeptiva vor beabsichtigter Schwangerschaft, abhängig von Alter oder Konstitution der Mütter (Harlap et al., 1974). Andere Untersuchungen konnten keinen Zusammenhang herausstellen.

Stoll et al. beobachteten in ihrem Patientengut ein häufigeres Auftreten von Diabetes bei den Müttern von Kindern mit Trisomie-21.

2.4 Genetik

Die Chromosomenaberration als Ursache für das Down-Syndrom wurde 1959 von Lejeune, Turpin und Gautier erstmals beschrieben. Sie stellten eine Trisomie des Chromosoms 21 in den Zellen von Patienten mit vermutetem Down-Syndrom fest, das heißt, das Chromosom 21 liegt nicht paarig sondern dreifach vor. Im Gegensatz zur Trisomie-21 führt eine Monosomie-21, wie alle autosomalen Monosomien, zum Tod.

Heute weiß man, dass für die Ausprägung der Merkmale bei Trisomie-21 ein kleiner distaler Anteil des langen Arms von Chromosom 21 verantwortlich ist.

2.4.1 Das menschliche Karyogramm

Das menschliche Karyogramm, die Darstellung aller Chromosomen einer Zelle, umfasst 46 Chromosomen, von denen 44 als Autosomen und 2 als Gonosomen (Geschlechtschromosomen) bezeichnet werden. Abbildung 6 (Seite 17) und Abbildung 7 (Seite 18) zeigen Karyogramme eines chromosomengesunden Menschen und eines Menschen mit Trisomie-21.

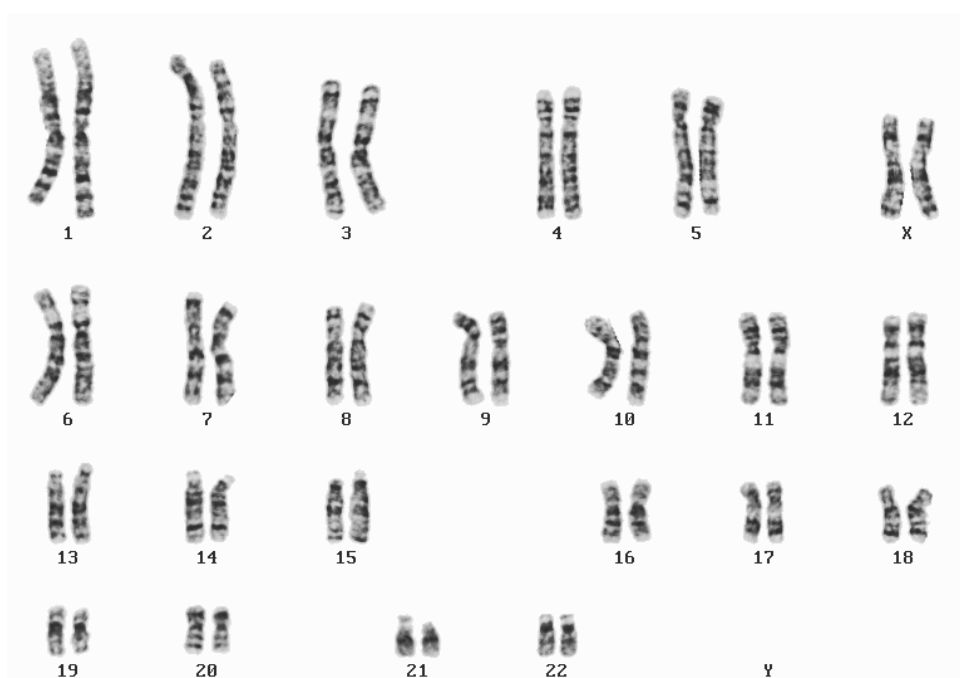


Abbildung 6: Karyogramm einer chromosomengesunden Frau

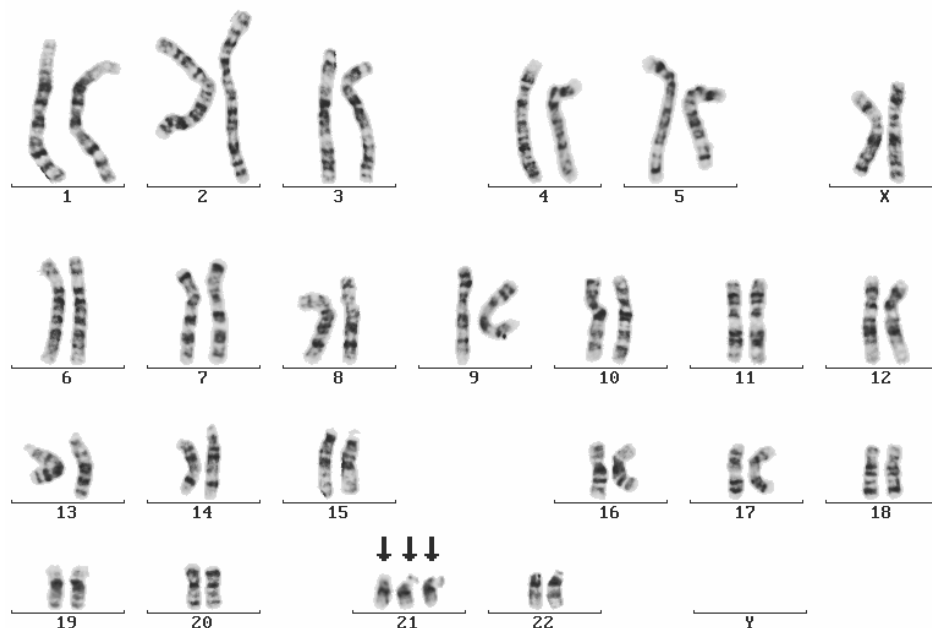


Abbildung 7: Karyogramm einer Frau mit Trisomie-21

Die internationale Standardnomenklatur (ISCN) legt die Beschreibung eines Karyotypen fest. Dabei werden zuerst die absolute Chromosomenzahl, dann die Konstellation der Geschlechtschromosomen und zuletzt eventuell vorhandene numerische oder strukturelle Veränderungen aufgelistet. Ein normaler weiblicher Chromosomensatz wird dementsprechend also mit 46, XX beschrieben.

Die einzelnen Chromosomen werden in der ISCN nach Größe, Form und Banden sowie der Lage des Zentromers geordnet.

Autosomen sind nach gemeinsamen Merkmalen in Gruppen (A-G) sortiert und mit den Zahlen 1-22 fortlaufend nummeriert.

Die Chromosomen werden grundsätzlich in Kurzarm- und Langarmabschnitte unterteilt, die mit p (kurz) bzw. q (lang) bezeichnet werden. Die Abschnitte sind jeweils durch das Zentromer und das Chromosomenende begrenzt. Die so bezeichneten Chromosomenarme sind noch einmal durch hervorstechende Banden in Regionen unterteilt, die vom Zentromer nach distal fortlaufend nummeriert und ihrerseits in helle und dunkle Banden und Subbanden unterteilt werden. Wenn also die „Down-Syndrom-Region“ des Chromosoms, die für die Ausprägung der Trisomie-21 verantwortlich ist, für den Abschnitt 21q22 (gesprochen: Chromosom 21 q zwei zwei) angenommen wird (Korenberg et al.,

1990), so heißt dies, dass der Abschnitt auf dem langen Arm (q) des Chromosoms 21 in der Region 2, Bande 2 liegt.

Die schematischen Darstellungen von Chromosomen heißen Ideogramme.

2.4.2 Chromosomenaberrationen

Chromosomenaberrationen, wie sie beim der Trisomie-21 vorliegen, können numerischer oder struktureller Natur sein.

Numerische Aberrationen

Numerische Chromosomenaberrationen entstehen als Neumutation meist durch Fehlverteilung (Non-disjunction) in der Meiose oder Mitose. Non-disjunction-Prozesse in der Meiose findet man mit zunehmendem Alter der Mütter häufiger, dies gilt in weit geringerem Ausmaß auch für die väterliche Reifeteilung. So können Monosomien und Trisomien die Folge sein. Eine schematische Darstellung einer numerischen Aberration ist in Abbildung 8 dargestellt.

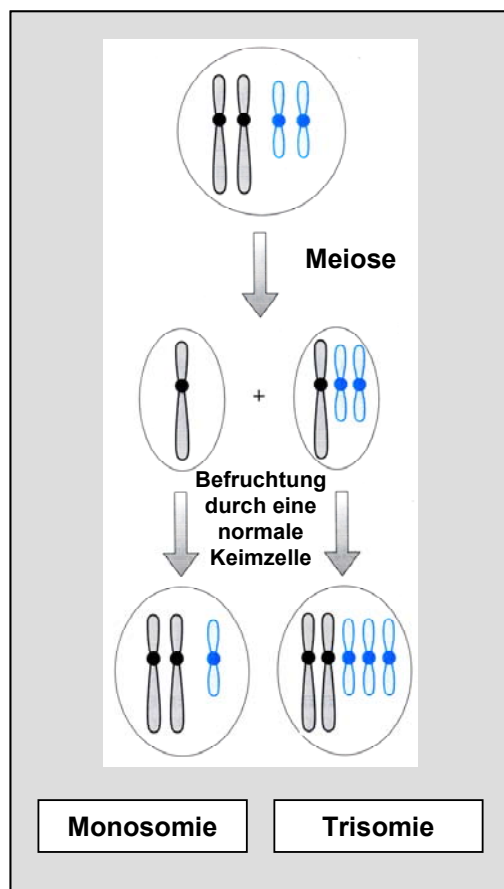


Abbildung 8: Schematische Darstellung einer numerischen Aberration

Strukturelle Aberrationen

Strukturelle Chromosomenaberrationen entstehen durch Bruchstückverluste und Strukturumbauten. Dabei ergeben Strukturumbauten ohne Verlust oder Zugewinn von Chromosomenbruchstücken balancierte Verhältnisse, wohin gegen der umgekehrte Fall als unbalancierte Strukturaberration bezeichnet wird (siehe Abbildung 9, Seite 20).

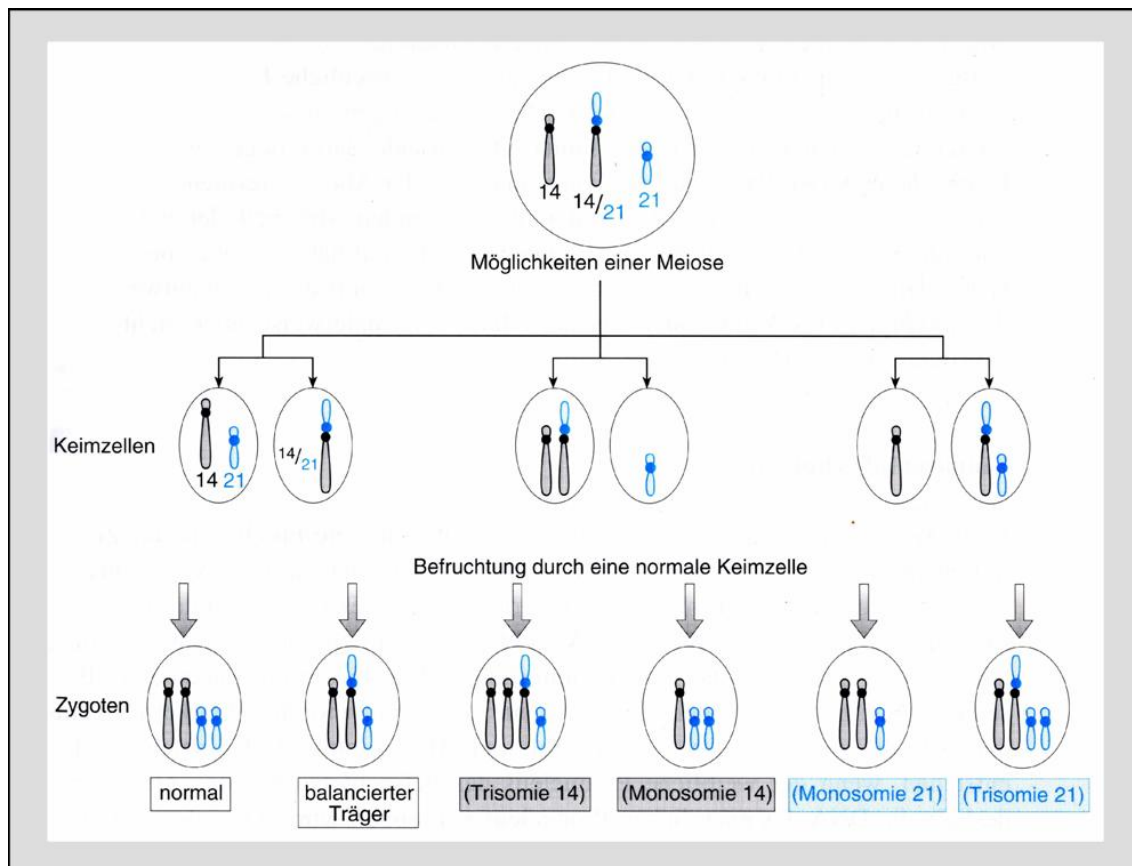


Abbildung 9: Schematische Darstellung einer unbalancierten Strukturaberration (aus T. Strachan, Molekulare Humangenetik, 1996)

2.4.3 Trisomieformen

Man unterscheidet vier Formen der Trisomie-21:

Freie Trisomie

In 95% der Fälle liegt eine numerische Aberration mit einem überzähligen Chromosom 21 zugrunde, die man als freie Trisomie-21 oder reguläre, einfache Trisomie-21 bezeichnet (Karyotyp für ein weibliches Individuum: 47, XX, +21). Die Ursache der Überzahl ist in der meiotischen Non-disjunction zu suchen. Mikkelsen ordnet zwischen 10%-30% der Nondisjunction-Prozesse einem

väterlichen Ursprung zu (Mikkelsen, 1981), bei Murken findet man die Angabe von 5% (Murken, 2006). Die Fehlverteilung der Chromosomen findet unabhängig von der Ursprungszelle häufiger in der ersten Reifeteilung der Meiose (etwa zu 2/3) statt (Jyothy, 2001).

Translokationsform

Etwa 3% der Trisomien liegen als Translokationsform vor und stellen somit eine unbalancierte Strukturaberration dar. Dabei ist das überzählige Chromosom 21 – oder ein überzähliges Bruchstück desselben, das für die Ausprägung der Trisomie-21 entscheidend ist – auf ein anderes Chromosom verlagert. Meistens ist es an ein Chromosom der D-Gruppe (Chromosomen 13-15), häufig als 14;21-Translokation, oder auf Chromosom 21 oder 22 (G-Gruppe), meist als 21;21-Translokation, geheftet (Murken, 2006). Der Karyotyp für ein weibliches Individuum könnte beispielsweise 46, XX, t(14;21) lauten. Dabei wird „t“ als Kürzel für die Translokation benutzt, in Klammern folgen die Chromosomen, zwischen denen die Translokation stattgefunden hat.

Dieser Chromosomenbefund erfordert die Untersuchung beider Eltern, denn es kann sich um eine erbliche Form der Trisomie-21 handeln (familiäre Translokationstrisomie). Bei einem Teil der betroffenen Eltern ist der Chromosomensatz unauffällig, wohingegen etwa die Hälfte der Translokationsformen der 14;21-Translokation vererbt sind durch einen Elternteil mit balancierter Translokation im eigenen Chromosomensatz (Murken, 2006).

Mosaikform

Bei etwa 2% der Menschen mit Trisomie-21 findet man Chromosomen-Mosaik. Zellen mit Trisomie-21 liegen neben Zellen mit normalem Chromosomensatz vor. Diese Aberration tritt in einer frühen postzygotischen Teilung ein und stellt für die betroffenen Zellen eine numerische Chromosomenaberration dar. Hier lautet der Karyotyp für ein weibliches Individuum 46, XX/ 47, XX+ 21. Der Schweregrad der Symptomatik bei der Trisomie-21 scheint durch die normale Zelllinie (46, XX) abgemildert zu werden (Fishler, 1991).

Partielle Trisomie-21

Eine ganz seltene Form ist die partielle Trisomie-21. Dabei liegt das Chromosom 21 zwar nur zweifach vor, ein Teil davon ist allerdings bei einem Chromosom verdoppelt, so dass ein Chromosom 21 länger ist als das andere. Der Karyotyp einer partiellen Trisomie-21 lautet daher 46, XX, der(21), wobei „der“ in diesem Fall die nicht balancierte Translokation anzeigt.

2.5 Diagnostik

2.5.1. Postnatale Diagnose

Die Diagnose der Trisomie-21 ist bei der Mehrzahl der betroffenen Menschen aufgrund sehr charakteristischer Merkmale allein phänotypisch einfach zu treffen. Trotzdem macht es die ungeheure Variabilität der möglichen Anzeichen und ihre unterschiedliche Ausprägung in verschiedenen Altersstufen manchmal schwierig, eine eindeutige Diagnose zu stellen.

Die Trisomie-21 definiert sich im Wesentlichen über drei Kennzeichen:

- phänotypische Charakteristika
- intellektuelle Minderbegabung
- Chromosomenaberration

Hinzu kommen fakultativ angeborene Fehlbildungen und Wachstumsdefizite.

Phänotypische Charakteristika

Die morphologischen Charakteristika waren vor der Entdeckung der Chromosomenanomalie die wichtigsten Diagnosekriterien. Das klinische Bild der Menschen mit Trisomie-21 schien so auffallend ähnlich innerhalb der Population, dass die Diagnose in vielen Fällen keine Schwierigkeiten bereitete und die Trisomie-21 gut abgrenzbar gegenüber anderen Formen der so genannten „Oligophrenie“ war. Diese typischen Merkmale sind im Einzelnen im Kapitel „Das Symptomenspektrum“ aufgeführt.

Die Vielzahl von Versuchen, einen einheitlichen „Stigmata-Katalog“ zu erstellen, anhand dessen die Diagnose zu treffen sei, zeigt aber, wie schwierig diese Vereinheitlichung ist. Schon die Einteilung in obligate und fakultative Zeichen in zwei Kategorien gelang nicht einheitlich. Die Tatsache, dass ein Teil der bei der Trisomie-21 auftretenden Einzelsymptome auch bei chromosomengesunden Menschen auftreten können, verdeutlicht die Schwierigkeit dieses Unterfangens. Hinzu kommt, dass in verschiedenen Altersstufen der Patienten manche Merkmale noch nicht oder nicht mehr auftreten bzw. auch bei nicht betroffenen Altersgenossen nicht selten zu beobachten sind. Als Beispiel sei hier der Epikanthus bei Neugeborenen genannt, der bei 30-40% der gesunden Säuglinge beobachtet wird.

Hierzu stellt Dittmann (1982) zusammenfassend fest, dass der Phänotyp der Trisomie-21 im Vergleich zum Neugeborenen- und Erwachsenenalter am deutlichsten in der Kinder- und Jugendzeit erkennbar ist.

Intellektuelle Minderbegabung

Die Intelligenzminderung ist mit zunehmendem Alter zuverlässig zu bestimmen, kann aber zum Beispiel beim Neugeborenen nicht als Beurteilungskriterium hinzugezogen werden. Die Intelligenzleistungen bei Patienten mit Trisomie-21 können sehr stark variieren und liegen bei der Mehrzahl der Patienten zwischen 20 und 70, können jedoch zwischen den beiden extremen IQ-Grenzwerten von 5–85 angesiedelt sein (Dittmann, 1992).

Charakteristisch ist nach Murken et al. (2006) ein höherer Sozial- als Intelligenzquotient.

Chromosomenaberration

Seit der Entdeckung der Chromosomenaberration durch Lejeune et al. im Jahre 1959 ist die entscheidende und exakte Diagnose der Trisomie-21 immer durch eine Chromosomenanalyse zu treffen. Mit Hilfe der Karyogrammanalyse wird außerdem die genaue Form der Trisomie-21 bestimmt, was nicht unerhebliche Bedeutung für die weitere Familienplanung der Eltern haben kann.

2.5.2. Pränatale Diagnose

In neuerer Zeit, vor allem seit Entdeckung des Triple-Tests, kommt der vorgeburtlichen Diagnostik eine immer größere Bedeutung zu, auch wenn die weitaus meisten Fälle (etwa 80%) von Trisomie-21 bei oder in den ersten Tagen nach der Geburt festgestellt werden (Stoll, 1990).

Den schwangeren Frauen stehen inzwischen mehrere Verfahren zur Verfügung. Die invasiven Maßnahmen der pränatalen Diagnostik haben zum Ziel, fetale Zellen zur Analyse zu gewinnen (siehe auch Abbildung 10, Seite 25).

Chorionzottenbiopsie

Ein invasives Verfahren ist die Chorionzottenbiopsie, die im Gestationsalter von 10 – 13 Wochen durchgeführt werden kann. Hierbei werden transabdominal Bestandteile der Plazenta, die Chorionzotten, entnommen. Das Risiko für den Fetus wurde lange als höher angesehen als bei einer Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung). Caughey et al. stellten jedoch in ihrer Langzeituntersuchung über den Zeitraum von 1983 bis 2003 fest, dass sich die ehemals höheren Abortraten nach Chorionzottenbiopsie im Laufe der Jahre verringerten, deutlicher als die ohnehin geringeren nach Amniozentese, und inzwischen kein signifikanter Unterschied des Risikos im Vergleich beider Verfahren mehr festgestellt werden konnte (Caughey et al., 2006). Es wird allgemein mit ca. 1% angegeben.

Das vollständige Ergebnis der Untersuchung liegt etwas rascher vor als bei Amniozentese, und da der Untersuchungszeitpunkt schon im ersten Trimenon gewählt werden kann, wird dies als Vorteil gegenüber der Fruchtwasseruntersuchung bewertet. Es gibt wenige Fälle – v.a. bei Mosaikformen – die möglicherweise mit Hilfe einer Chorionzottenbiopsie nicht erkannt werden können und umgekehrt kann in seltenen Fällen eine Abnormalität an Trophoblastenzellen erkannt werden, die aber nicht beim Fötus vorliegt.

Amniozentese

Bereits seit Mitte der sechziger Jahre besteht die Möglichkeit der vorgeburtlichen Diagnostik mittels der Fruchtwasseruntersuchung oder Amniozentese (Rondal, 1999). Dabei werden unter sonographischer Kontrolle einige Milliliter Amnionflüssigkeit transabdominal mittels einer Nadel aus der Fruchtblase entnommen und Zellkulturen zur Erstellung eines Karyogramms angelegt. Dieses Verfahren wird in der Regel ab einem Gestationsalter von etwa 16 Wochen angewandt, birgt allerdings das Risiko eines anschließenden Abortes durch die Verletzung der Amnionhöhle, das mit etwa 0,5–1% angegeben wird.

Erste Ergebnisse erlaubt der FisH-Test (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) nach 24-48 Stunden. Durch ihn können zahlenmäßige Veränderungen der Chromosomen, also Trisomien oder Monosomien erkannt werden. Die vollständige Diagnostik, die Zellen im Stadium der Zellteilung und damit eine Langzeitkultivierung des gewonnenen Zellmaterials erfordert, ist jedoch erst nach etwa 2 Wochen abgeschlossen. Dieses Verfahren ist das zuverlässigste, allerdings werden die Risiken für das Ungeborene, die hohen Kosten, der relativ hohe Zeitaufwand und der späte Zeitpunkt der Diagnostik mittels dieses Untersuchungsverfahrens in der Schwangerschaft als nachteilig angesehen.

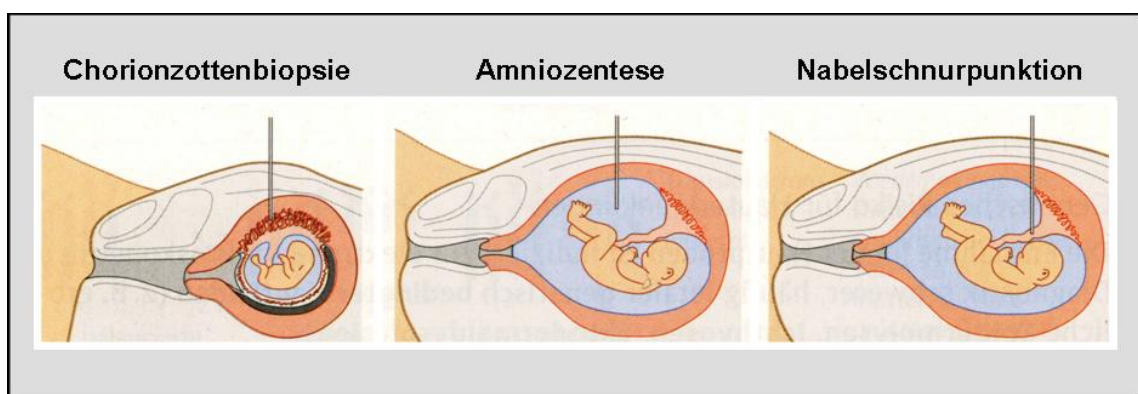


Abbildung 10: Pränatale Diagnostikverfahren (aus J. Murken, Humangenetik, 2006)

Nabelschnurpunktion

Als drittes diagnostisches Verfahren steht die direkte Nabelschnurpunktion oder Cordozentese zur Verfügung. Hierbei wird transabdominal unter Ultraschallkontrolle fetales Blut aus der Nabelschnurvene entnommen. Die

Untersuchung ist etwa ab der 20. Schwangerschaftswoche möglich und erlaubt Ergebnisse nach etwa einer Woche. Die Fehlgeburtenrate liegt auch bei dieser Untersuchung bei 0,5-1%.

2.5.3. Pränatales Screening

Außer den diagnostischen Verfahren gibt es in jüngerer Zeit einige Screening-Tests. Sonographische Marker und Blutuntersuchungen des mütterlichen Blutes erlauben eine Risikospezifikation für fetale Chromosomenstörungen, ohne dass sie allerdings eine definitive Diagnose zulassen:

Alter der Mutter

Das Alter der Mutter ist schon 1933 von Penrose als ein Risikofaktor für Trisomie-21 erkannt worden. Nach den Mutterschaftsrichtlinien zählen Schwangere über 35 Jahre wegen ihres Alters zur Risikogruppe. Das Alter allein ist aber nur ein sehr unzureichendes Kriterium zur Risikobestimmung und wird heute vor allem als Anhaltspunkt genutzt, wann einer Frau zum pränatalen Screening geraten wird.

Sonographische Marker

Die sonographischen Marker sind Besonderheiten in der Morphologie des Feten, die mit größerer Prävalenz bei Trisomie-21 auftreten als bei normal entwickelten Feten.

Der wichtigste und sensitivste Marker bei Trisomie-21 ist das fetale Nackenödem. Es entsteht zwischen der 10. und 14. Schwangerschaftswoche durch Wassereinlagerungen unter der Nackenhaut des Embryos und beträgt im Normalfall 0,5–2,3 mm. Eine verdickte Nackenfalte gilt als Hinweis auf ein erhöhtes Risiko einer Chromosomenfehlverteilung.

Weitere sonographische Marker sind im zweiten Trimenon ein hyperechogener Darm, kurzes Femur, beidseitige Pyelektasie und Plexus-choroideus-Zysten (Murken et al., 2006).

Die Zuverlässigkeit der Marker, also die Häufigkeit ihres Auftretens als Begleiterscheinung der Trisomie-21, ist unterschiedlich. Benacerraf et al.

versuchen diesem Umstand durch Einführung eines sonographischen Scoring-Indexes Rechnung zu tragen. Sie ordnen dem Nackenödem oder größeren Fehlbildungen (wie etwa Herzdefekten) in einer Skala zwei Punkte, den weiteren oben genannten Befunden (kurzes Femur, Pyelektasien etc.) einen Punkt zu und empfehlen die Karyotypisierung ab einem Score von zwei Punkten (Benacerraf et al., 1994). Andere Autoren drücken die Gewichtung der unterschiedlichen Marker in der Höhe des ihnen zugeordneten Multiplikationsfaktors für die Berechnung des Altersrisikos aus (siehe Tabelle 2, Seite 27).

Tabelle 2: Multiplikationsfaktor für das modifizierte Altersrisiko für Trisomie-21 und beim Nachweis sonographischer Marker (mod. nach Snijders et al., 1996) (aus Murken: Humangenetik 2006)

Sonographische Marker	Zeitpunkt des Auftretens	Multiplikationsfaktor für Trisomie-21
Dorsonuchales Ödem	10.-14. SSW	Abhängig von der Breite des Ödems zwischen 3 und 22
Ödem/Nackenfalte > 6 mm	2. Trimenon	10,0
Hyperechogener Darm	2. Trimenon	5,5
Kurzes Femur	2. Trimenon	2,5
Beidseitige Pyelektasie > 5 mm	2. Trimenon	1,5
Plexus-choroideus-Zysten	2. Trimenon	1,5

Serumuntersuchung des mütterlichen Blutes

Bei den Blutuntersuchungen bestimmt man im sogenannten Triple-Test:

- Alpha-Fetoprotein (AFP-Spiegel)
- humanes Choriongonadotropin (Beta-HCG-Spiegel)
- konjugierte Östriole

Man stellte 1984 einen Zusammenhang zwischen der Serumkonzentration von Alpha-Fetoprotein und dem Auftreten der Trisomie-21 fest (Rondal, 1999). Seit 1988 ist der Triple-Test im zweiten Trimester der Schwangerschaft zur vorgeburtlichen Risikobestimmung bekannt und wird seit 1992 in Deutschland routinemäßig angeboten. Dabei werden im Gestationsalter von 15–22 Wochen

die Konzentrationen von Alpha-Fetoprotein (AFP), konjugierten Östriolen (uE3) und humanem Choriongonadotropin (Beta-HCG) im mütterlichen Serum bestimmt. In einer multivariaten Risikobetrachtung mit den Faktoren „Alter der Mutter“, „Gestationsalter“ und „Familienanamnese“ können Rückschlüsse auf das Vorliegen verschiedener fetaler Chromosomenstörungen gezogen werden. Ein verringerter AFP-, erhöhter Beta-HCG- oder erniedrigter Östriolwert steht für ein erhöhtes Risiko einer Chromosomenfehlverteilung.

Eine errechnete Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer Trisomie-21 beim Ungeborenen von 1:380 ist in Deutschland als positiver Screeningbefund definiert, das heißt, ein invasives Verfahren zur Abklärung der definitiven Diagnose wird empfohlen. In England und den USA wird ein Grenzwert von 1:270 verwendet (Sancken, 2000). Bei diesen Definitionen orientiert man sich an dem Risiko einer 35jährigen (BRD) bzw. 37jährigen (GB und USA) für die Geburt eines Kindes mit Trisomie-21. Die mögliche Entdeckungsrate mittels Triple-Tests wird aus den USA mit etwa 78% angegeben, wobei eine falsch positive Rate von 7,5% genannt wird (Abbott, Benn, 2002).

Das zusätzliche Bestimmen von Inhibin-A (INH-A) beim so genannten Quadruple- oder Quad-Test erhöht die Entdeckungsrate auf 82% und reduziert die Fehlerquote auf 6,5% und soll durch ein Ultraschallscreening bis auf 90% erhöht werden können (Abbott, Benn, 2002; Wojdemann et al., 2005).

Durch den Triple Test gelang es, die durch die so genannte Altersindikation erzeugte hohe Amniozentesequote zu halbieren, gleichzeitig aber doppelt so viele Chromosomenstörungen zu entdecken (Sancken, 2000).

Neuere Bemühungen des pränatalen Screenings zielen darauf ab, schon frühzeitiger in der Schwangerschaft das Risiko für eine Trisomie-21 bestimmen zu können. Szabo and Gellen stellten diesbezüglich 1990 den Zusammenhang zwischen der Transluzenz der fetalen Nackenfalte im ersten Schwangerschaftstrimester und einem erhöhten Trisomie-21-Risiko fest. Auf diesem Wege ist laut Abbott eine Erkennungsrate von 74% zu erwarten.

Auch Serummarker stehen im ersten Trimester zur Risikobestimmung zur Verfügung. Die Bestimmung des Plasmaprotein-A (PAPP-A) und des freien Beta-HCG soll eine Rate von 75% zulassen bei falsch positiven Ergebnissen

um 8,6%. Fasst man beide Möglichkeiten zusammen und ist das Gestationsalter idealerweise sonographisch bestimmt, lässt sich die Entdeckungsrate auf 86% steigern bei einer Verminderung der falsch positiven Rate auf 4,2% (Abbott, Benn, 2002).

Insgesamt geht man davon aus, dass sowohl mit dem PAPP-A im ersten Trimenon und dem Beta-HCG im zweiten Trimenon zwei spezifische Serummarker zur Verfügung stehen, die in ihrer Kombination und mit der Sonographie und dem AFP eine deutliche Reduktion der falsch positiven Raten (auf 3%) und eine gleichzeitig höhere Detektionsrate von etwa 90% ermöglichen, so dass ein „doppeltes“ Screening im ersten und zweiten Schwangerschaftsdrittel derzeit als das effektivste pränatale Untersuchungsprogramm zu werten ist (Sancken, 2000/ Abbott, Benn, 2002).

Die Fortschritte und Effektivität der Screeningmethoden haben dazu geführt, dass Amniozentesen mit dem Ergebnis eines Normalbefundes nach falsch positivem Screening stark (von 70% 1991 auf 27% 2003) reduziert werden konnten (Benn et al., 2005).

2.6 Das Symptomenspektrum bei Triomie-21

Das Symptomenspektrum bei der Trisomie-21 umfasst mehr als 200 mögliche Einzelsymptome (Schmid, 1987), die in unterschiedlichster Kombination und Schwere ausgeprägt sind. Von den Hauptmerkmalen der Trisomie-21 (Tabelle 3, Seite 30) findet man im Einzelfall etwa 20-50 in variabler Zusammensetzung. Die Trisomie-21 ist daher kein einheitliches Krankheitsbild.

Phänotypisch allerdings ähneln sich Menschen mit der gleichen genetischen Veränderung oft wie Geschwister. Dies trifft auch für die Trisomie-21 zu, die charakteristischen Merkmale findet man vor allem am Kopf bzw. Gesicht. Die wichtigsten phänotypischen Merkmale bei der Trisomie-21 sind in Tabelle 3, Seite 30 zusammengestellt.

Tabelle 3: Charakteristische phänotypische Merkmale bei Trisomie-21

Klinischer Phänotyp bei Trisomie-21: charakteristische Dysmorphien
Brachycephalie
kurze Nase mit eingesunkener Nasenwurzel
Epikanthusfalten
lateral ansteigende Lidachsen
Brushfield-Irisflecken
kleine Ohrmuscheln
rissige Lippen
große hypotone Zunge
kurzer, breiter Hals
breiter Thorax
kurze, breite Hände und Finger
Vierfingerfurche

2.6.1 Körperbau und Physiognomie

Menschen mit Trisomie-21 haben sehr charakteristische phänotypische Merkmale, die ihre extra-familiäre Ähnlichkeit untereinander ausmachen und häufig Anlass zu einer ersten „Blickdiagnose“ geben. Diese muss allerdings immer durch einen Chromosomenbefund überprüft werden.

2.6.1.1 Physiognomie und Anomalien des Kopfes

Schädel

Menschen mit Trisomie-21 haben zumeist einen kurzen Schädel mit abgeflachtem Hinterkopf und flachem Gesicht. Sehr charakteristisch ist die Hypoplasie des Mittelgesichtes mit flacher, breiter Nasenwurzel (Sattelnase) und hypognathem, verkürztem Oberkiefer, der häufig ein auffällig hohes Gaumendach bildet.

Nasen-Rachen-Raum

Die vielfach verengten knöchernen Strukturen behindern die Nasenatmung. Zudem sind die Nasennebenhöhlen oft mangelhaft und verzögert pneumatisiert, die Stirnhöhle fehlt mitunter ganz (Stengel-Rutkowski, 1990).

Mund und Zähne

Durch die behinderte Nasenatmung steht der Mund häufig offen, die Lippen sind meist stark gefältelt.

Die hypotone Zunge wirkt in der kleinen Mundhöhle zu groß und ist stark gefurcht.

Häufig treten Anomalien in der Zahnform und Mikrodontie auf. Zähne sind teilweise nicht angelegt. Dies betrifft vorwiegend die Zähne der zweiten Dentition. Für alle diese Besonderheiten gilt, dass sie nicht zwingend seitengleich auftreten, wie es üblicherweise beobachtet wird. Der Zahndurchbruch tritt gewöhnlich verzögert ein, die Dentitionsverzögerung im bleibenden Gebiss wird mit 0,7-2 Jahren angegeben (Fischer-Brandies, 1988). Der Kariesbefall scheint allgemein etwas weniger stark zu sein als bei chromosomengesunden Kindern, wobei dieses Ergebnis unter Umständen nicht ausreichend den oft verzögerten Durchbruch der Zähne bei der Trisomie-21 berücksichtigt. Die Anfälligkeit für parodontale Affekte ist erhöht (Fischer-Brandies, 1988).

Augen

Die Augen scheinen durch den breiten Nasenrücken relativ weit auseinander zu stehen, die Lidachsen verlaufen schräg nach außen oben. Auf die charakteristische verstrichene Falte des Innenlides (Epikanthus/„Mongolenfalte“) ist die Bezeichnung „Mongolismus“ zurück zu führen.

In der Iris von Trisomie-21 Patienten findet man häufig helle Punkte, die so genannten „Brushfield-Spots“. Nicht selten treten angeborene Fehlbildungen oder Funktionsstörungen die Motilität (z.B. Schielen) oder brechende Medien (grauer und grüner Star) betreffend bzw. Refraktionsanomalien (Myopie/Hyperopie) auf (Pueschel, 1999).

Ohren und Gehör

Die Ohrmuscheln sind klein und tief angesetzt und weisen oft Modellierungsanomalien auf. Die Gehörgänge münden zumeist tiefer halbwärts als gewöhnlich.

Menschen mit Trisomie-21 leiden zu 50–75% unter Hörstörungen, die meist als Schallleitungsstörungen im Mittelohr diagnostiziert werden. Der Grund sind durch die Trisomie-21 anatomisch bedingte chronische Tubenventilationsstörungen und daraus entstehende Otitiden, die zu Adhäsionsprozessen im Mittelohr führen (Schorn, 1990). Auch die Innenohrschwerhörigkeit ist bei Trisomie-21 häufiger vorhanden. Eine rechtzeitige Erkennung und Behandlung von Hörschwierigkeiten hat große Bedeutung für die sprachliche und soziale Entwicklung von Trisomie-21 Patienten.

2.6.1.2 Skelettanomalien und Körperbau

Statur

Menschen mit Trisomie-21 sind meist von kleiner gedrungener Statur. Charakteristisch sind außerdem die Kurzgliedrigkeit und der kurze Hals.

Muskeltonus

Aus der Nachgiebigkeit der Bänder und dem allgemein schwachen Muskeltonus resultieren eine Überbeweglichkeit der Gelenke und die leicht nach vorn geneigte Haltung mit hängenden Schultern.

Wirbelsäule

An der Wirbelsäule findet man relativ häufig eine Verkümmern des Fortsatzes des zweiten Halswirbels (dens axis), manchmal fehlt dieser Teil ganz, was im Zusammenspiel mit der Bindegewebsschwäche eine erhöhte Beweglichkeit der Halswirbelsäule zur Folge haben kann (so genannte atlanto-axiale Instabilität).

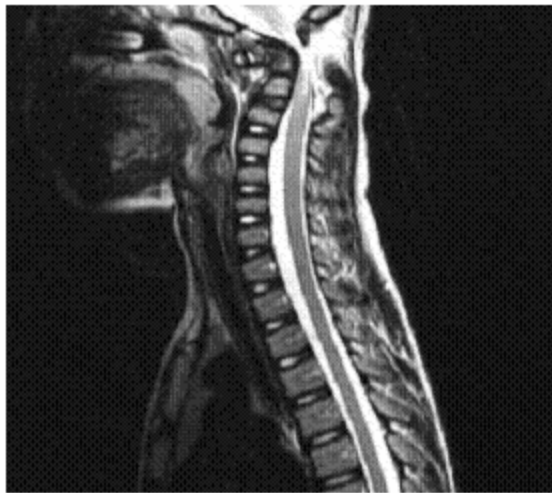


Abbildung 11: NMR-Darstellung atlanto-axialer Instabilität mit Kompression der Medulla oblongata bei einem Patienten mit Trisomie-21 ddd

Diese Anomalie ist bedeutsam, da bei Überstreckung der Halswirbelsäule eine Luxation zur Kompression der Medulla oblongata und damit zum Herz-Atem-Stillstand führen kann (siehe Abbildung 11, Seite 33). Vor einer Intubation und damit oft nötigen Reclination des Halses beispielsweise sollte man wissen, ob eine atlanto-axiale Instabilität vorliegt, da das Risiko eines hohen Querschnitts deutlich erhöht ist.

Insgesamt führt die generelle Bandnachgiebigkeit oft zu einer Verkrümmung der Wirbelsäule (Skoliose).

Hüften

Bei der Trisomie-21 findet man häufig verbreiterte flache Beckenschaufeln, die Hüftgelenkspfannen stehen tief und fast horizontal. Nicht selten treten daher Hüftluxationen auf (Stotz/Vogel, 1990).

2.6.2 Organanomalien

2.6.2.1 Herz

Die häufigsten und schwerwiegendsten Begleiterkrankungen bei der Trisomie-21 sind angeborene Herzfehler (kardiale Vitien). Man findet sie in etwa 45-50% der Fälle (Stoll et al., 1990). Sie sind die häufigste Todesursache von Trisomie-21 Patienten im Säuglings- und Kleinkindalter und sind ein Hauptgrund für die verminderte Lebenserwartung von Menschen mit Down-Syndrom.

Etwa 30% der Trisomie-21 Kinder mit angeborenen Herzvitien sterben im ersten Lebensjahr, wohingegen die Sterblichkeit der nicht von Vitien betroffenen im gleichen Zeitraum bei etwa 10% liegt (Mikkelsen, 1990).

Artrioventrikulärer Kanal

Etwa 60% der angeborenen Herzfehler bei Trisomie-21 sind persistierende artrioventrikuläre Verbindungen (AV-Kanal). Hierbei sind großer und kleiner Herzkreislauf „kurzgeschlossen“. Die Folge ist eine Überlastung des Lungenkreislaufes und eine irreversible Druckerhöhung in den Lungenarterien. Die betroffenen Patienten sind kurzatmig und ermüden rasch, die Kinder gedeihen mangelhaft. Es kommt relativ schnell zu einer irreversiblen Lungengefäßerkrankung, die den Herzfehler inoperabel macht.

Ventrikelseptumdefekte

Die zweithäufigsten Fehlbildungen mit etwa 30% sind Kammerscheidewanddefekte (Ventrikelseptumdefekte). Auch hier kommt es zu einer Verbindung zwischen großem und kleinem Kreislauf und die Folgen sind ähnlich denen bei einem AV-Kanal.

Andere unphysiologische Verbindungen

Des Weiteren beobachtet man bei Trisomie-21 relativ häufig die Fallotsche Tetralogie, Vorhofscheidewanddefekte oder einen offenen Ductus Botalli (Reichart, 1990).

Klappendefekte

Bei Erwachsenen mit Trisomie-21 werden vermehrt Klappendefekte, meist ein Mitralklappenprolaps, festgestellt. Dies wird als Folge der allgemeinen Bindegewebsschwäche interpretiert (Rondal et al., 1999) und sollte im Hinblick auf chirurgische oder zahnärztliche Eingriffe stets bedacht werden.

Im Gegensatz zu früher tragen heute genauere Diagnoseverfahren, bessere medikamentöse Behandlungsmöglichkeiten und herz- und gefäßchirurgische

Maßnahmen zu einer verbesserten Lebenserwartung von betroffenen Trisomie-21 Patienten bei. Sie liegt heute bei mehr als 60 Jahren.

2.6.2.2 Magen-Darm-Trakt

Nach den Herzfehlern sind Fehlbildungen des Magen-Darm-Traktes am häufigsten zu beobachten. Sie treten in etwa 10% der Trisomie-21 Fälle auf und sind nicht selten mit anderen schweren Organanomalien vergesellschaftet.

Atresien und Stenosen

Meistens werden verschiedene Formen von Verschlüssen oder Verengungen (Atresien oder Stenosen) gefunden, bevorzugt lokalisiert am Zwölffingerdarm (Duodenalatresie, bei etwa 2-3% der Patienten), gefolgt von Enddarm (Anal- oder Rektumatresie, 0,7-2,7%) und Speiseröhre (Ösophagusatresie).

In der Regel werden diese Fehlbildungen durch einen chirurgischen Eingriff korrigiert (Schmidt, 1990).

2.6.2.3 Haut und Hautanhangsgebilde, Hautleisten

Haut und Hautleisten

Die Haut von Trisomie-21 Patienten ist im Kindesalter meist besonders elastisch und weich und wird im frühen Erwachsenenalter zunehmend trocken und schuppig. Man kann einen vorzeitigen Alterungsprozess beobachten. Gehäuft findet man typische Hautleisten, wie die Vierfingerfurche in der Handinnenfläche (bei 60% aller Trisomie-21 Patienten gegenüber 2% der Normalbevölkerung) oder die so genannte „Sandalenfurche“ zwischen dem ersten und zweiten Zeh.

Insgesamt ist die Musterintensität in den Hand- und Fußinnenflächen erhöht.

Haar

Der Haaransatz verläuft an der Stirn tief und diffus, im Nacken eher hoch.

Das Haar ist meist fein und glatt und nicht selten tritt stellenweise kreisförmiger Haarausfall auf (Schurig, 1990).

2.6.3 Zusätzliche mögliche Begleiterkrankungen

2.6.3.1 Blut und Immunsystem

Immunantwort

Die Funktion des Immunsystems bei Menschen mit Trisomie-21 ist aufgrund der auffallend hohen Infektionsrate vielfach untersucht und eine abnorme Immunantwort festgestellt worden. Dies betrifft sowohl die zelluläre wie auch die humorale Immunabwehr.

Die Myelopoese verläuft bei Neugeborenen mit Trisomie-21 häufig weniger effizient.

Verschiedene hämatologische Abnormitäten können zeitweise beobachtet werden, wie etwa Thrombozytopenie, erhöhte oder verringerte Leukozytenwerte und mehr.

Leukämie

Menschen mit Trisomie-21 entwickeln häufiger als die Normalpopulation Leukämien, die extremste Form der defekten Hämatopoese. Die akute myeloische Leukämie tritt bei Kindern mit Trisomie-21 gehäuft auf. Das Risiko wird 10-20fach höher angesehen als in der Durchschnittsbevölkerung (Rondal et al., 1999). Die Wahrscheinlichkeit, in höherem Alter an Karzinomen zu erkranken, liegt allerdings unter der für die Normalbevölkerung.

2.6.3.2 Begabung bei Trisomie-21

Die intellektuelle Minderbegabung ist eines der Leitsymptome bei Trisomie-21. Wie bei allen anderen Symptomen der Trisomie-21 liegt auch hier eine große Variabilität innerhalb der Gruppe der Betroffenen vor.

Vielfach teilte man die Intelligenz in Niveaustufen ein. So unterschied man in der Vergangenheit zwischen leichtem, mittlerem und schwerem „Schwachsinn“ (Debilität, Imbezillität, Idiotie). In unserer Zeit hat man diese Begrifflichkeiten endlich zugunsten der Definition leichte, mittelschwere und schwere geistige Entwicklungsstörung bzw. Behinderung sinnvoller Weise aufgegeben. Das

Intelligenzniveau bei der Trisomie-21 variiert von Lernbehinderung bis zu schwerer geistiger Behinderung. Der IQ liegt individuell zwischen 20 und 70, kann aber auch darüber liegen. Heute weiß man, dass weniger als 10% der Kinder mit Trisomie-21 schwer geistig behindert sind.

Dabei findet man in den Grenzbereichen, dass männliche Patienten prozentual häufiger der schweren geistigen Behinderung, weibliche prozentual häufiger der mittelschweren geistigen Behinderung zuzuordnen sind. Insgesamt wird ein Trend zum durchschnittlich höheren Intelligenzniveau bei weiblichen Trisomie-21 Menschen beschrieben (Dittmann, 1982).

Verschiedene Studien belegen, dass bei familienbetreuten Patienten durchschnittlich höhere Leistungsmittelwerte festgestellt werden können, wobei die heimbetreute Population von Menschen mit Trisomie-21 häufig allgemein schwerer mental geschädigt ist.

Charakteristisch beim der Trisomie-21 ist, dass die intellektuelle Entwicklung verzögert abläuft und sich mit wachsendem Alter immer mehr verlangsamt (Hodapp et al., 1999).

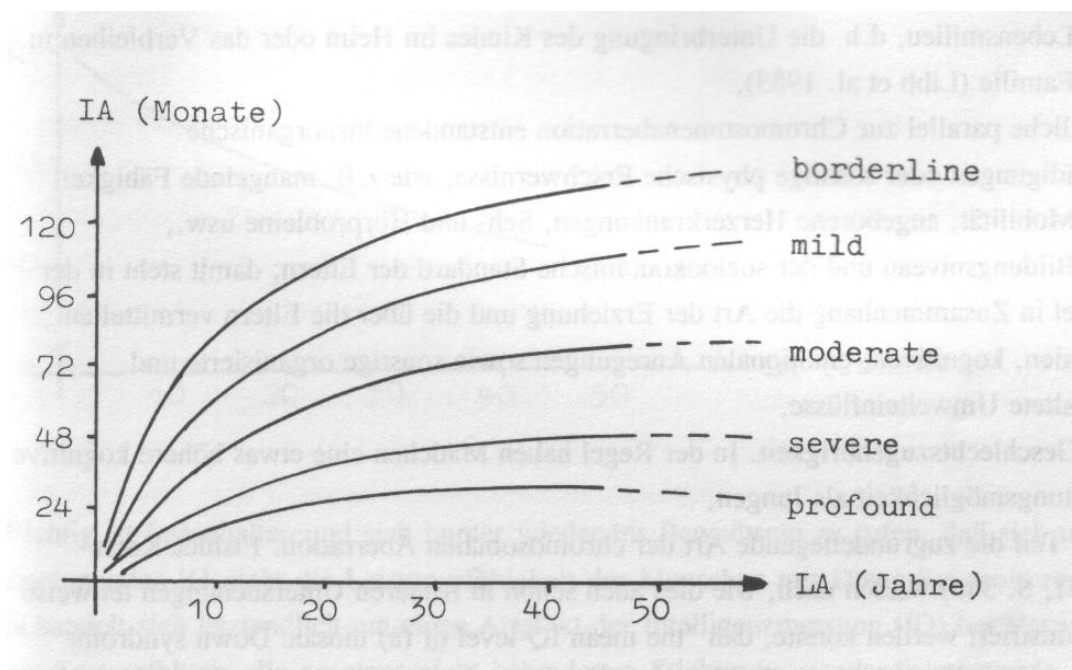


Abbildung 12: Durchschnittliche Wachstumsfunktionen der Intelligenz für fünf Retardationsniveaus (IA = Intelligenzalter, LA = Lebensalter, aus Dittmann: Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom, 1992)

Der größte Intelligenzzuwachs findet in den ersten 10-15 Lebensjahren statt, danach folgt ein erheblich abgeflachterer Verlauf (siehe Abbildung 12, Seite 37). Die Intelligenzentwicklung folgt entlang dem Lebensalterkontinuum einer logarithmischen Funktion (Dittmann, 1992).

2.6.3.3 Morbus Alzheimer und Trisomie-21

Schon 1929 wurde von Struwe ein gehäuftes Auftreten der Alzheimer Erkrankung bei Menschen mit Trisomie-21 bemerkt (Struwe, 1929).

Diese Erkenntnis gewinnt mit der steigenden Lebenserwartung der Trisomie-21 Patienten immer mehr an Bedeutung. Es wird berichtet, dass nach dem dreißigsten Lebensjahr zu einem hohen Prozentsatz die pathologisch-anatomischen Veränderungen der Alzheimer Krankheit bei Trisomie-21 Patienten festzustellen sind (Wisniewsky, 1985, Wendeler, 1996).

Ein pathomorphologisches Merkmal der Alzheimer Erkrankung ist die extrazelluläre Ablagerung von Beta-Amyloid in senilen Plaques und in den Wänden zerebraler Gefäße. In den achtziger Jahren gelang es, kleinste Bausteine aus diesen Ablagerungen zu isolieren, und deren entsprechendes Gen auf dem distalen Ende des langen Arms (21q) von Chromosom 21 zu lokalisieren, also dem dreifach vorliegenden Chromosom bei der Trisomie-21 (Goldgaber et al., 1987). Der „Überrepräsentierung“ dieses Gens bei Trisomie-21 wird der Zusammenhang mit dem gehäuft auftretendem Bild der Alzheimer Erkrankung bei Trisomie-21 Patienten zwischen dem dreißigsten und vierzigsten Lebensjahr zugeschrieben (Salehi et al., 2006).

2.7 Entwicklung bei Kindern mit Trisomie-21

Menschen mit Trisomie-21 zeigen große individuelle Unterschiede in ihren Entwicklungsmöglichkeiten, die in der Regel mit zunehmendem Alter noch größer werden. Von Rauh wird die Streubreite der geistigen Entwicklung von Trisomie-21 Kindern im Alter von 10 Monaten doppelt so groß angegeben wie bei nicht betroffenen Kindern, bei der motorischen Entwicklung sind diese Unterschiede etwas weniger stark ausgeprägt (Rauh, 2000).

Für alle Entwicklungsabläufe, sowohl die geistige, die sprachliche sowie die motorische Entwicklung scheint die Reihenfolge der Reifung derjenigen bei nicht-behinderten Kindern zu entsprechen, nur verläuft sie in vergleichsweise verlangsamtem Tempo.

Vor allem die Sprachentwicklung ist eine große Hürde, obgleich auch hier große – wenn nicht die größten – individuelle Unterschiede bestehen. Dabei handelt es sich in der Regel vor allem um expressive Schwächen, das Sprachverständnis ist deutlich weniger betroffen (Wilken, 1992).

Ebenso scheint generell zu gelten, dass die Entwicklungsfortschritte zwar stetig, aber mit abnehmender Geschwindigkeit bei zunehmendem Alter erfolgen, so wie Dittmann dies auch über die Intelligenzentwicklung aussagt (Dittmann, 1992).

Über die Entwicklung von Kleinkindern bis 24 Monate berichtet Rauh, dass ein linearer Zuwachs zu verzeichnen ist, Verzögerung im Vergleich zu nicht-betroffenen Kindern aber ab dem 3. spätestens 6. Lebensmonat zu bemerken sind. Im weiteren Verlauf beobachtete sie ein etwa halbes Entwicklungstempo, ab dem 3. bis zum 10. Lebensjahr eine Verzögerung um etwa zwei Drittel der normalen Entwicklungsgeschwindigkeit, danach eine erneute Verlangsamung (Rauh, 2000). Dabei sind die Fortschritte instabiler als bei chromosomengesunden Kindern und erworbene Fähigkeiten können auch wieder verloren gehen (Wendeler, 1996).

Die Entwicklung der Trisomie-21 Kinder ist unabhängig von der Ausprägung der typischen morphologischen Zeichen beim „Down-Syndrom“, wohl aber spielen die anatomisch-physiologischen Fehlbildungen, die begleitend bei der Trisomie-21 gehäuft auftreten, eine einflussreiche Rolle.

Rauh erwähnt dabei vor allem Herzfehler, Schwerhörigkeit, Augenfehler und ausgeprägte Hypotonie. Positive Vorraussetzungen sind ihren Beobachtungen zufolge ein guter Muskeltonus und erhöhtes emotionales Erregungsniveau. Gerade auch die Frühförderung bis zum sechsten Lebensjahr hat messbar begünstigenden Einfluss auf die Entwicklung (Rauh, 1992).

2.8 Orofaziale Besonderheiten und Therapie nach Castillo-Morales

Ein Großteil der Kinder mit Trisomie-21 weist bereits im ersten Lebensjahr eine auffällige Mundhaltung und Zungenlage auf. Die engen Knochenstrukturen des Nasen-Rachen-Raumes behindern oft die Nasenatmung und der Mund steht habituell offen. Unterstützt wird dies durch die Hypotonie der orofazialen Muskulatur, die außerdem häufig für die Vorlage der Zunge sorgt.

Eine frühe Therapie mit Krankengymnastik und Mundtherapie, von der man sich einen neuromuskulären Trainingseffekt durch manuelle Stimulation verspricht, wird häufig eingeleitet. Dabei werden durch manuelle Übungen Kopf- und Körperhaltung korrigiert und koordinierte Zungen- und Lippenbewegungen initiiert.

Etwa 5–10% der Patienten bekommen gleichzeitig zur Mundtherapie eine stimulierende Gaumenplatte verordnet. Sie soll durch einen Hohlzylinder im dorsalen Plattenbereich und Kerben im Lippenbereich eine Zungenbewegung nach hinten oben und eine Oberlippenstimulation bewirken. Die Gaumenplatte wird mehrmals täglich für 30–60 Minuten eingesetzt.



Abbildung 13: Stimulationsplatte nach Castillo-Morales

Da die Reaktionen auf die Stimulationsplatte sehr unterschiedlich sind und sich ständig verändern, ist eine engmaschige Kontrolle von Therapieverlauf und Indikationsstellung durch ein Team aus Kieferorthopäden, Pädiatern, Logopäden und Physiotherapeuten erforderlich.

3 Material und Methode

3.1 Studienpopulation

Klinikstichprobe (Gruppe A)

Für die Umfrage der vorliegenden Studie wurden im Januar 2005 Fragebögen an alle erfassten Trisomie-21 Patienten des Kinderzentrums München und der Poliklinik für Kieferorthopädie des Klinikums der Ludwig-Maximilians-Universität München aus den Jahren 1991 bis 2004 (n=639) verschickt. Die Patienten kamen überwiegend aus Deutschland, wenige aus Österreich und der Schweiz. Von diesen 639 Patienten waren 518 Patienten im Kinderzentrum, 203 in der Poliklinik für Kieferorthopädie und von diesen je 82 in beiden Kliniken im genannten Zeitraum vorstellig geworden (siehe Abbildung 14, Seite 42).

Nach zwei Monaten wurde der Rücklauf der Fragebögen erfasst. 197 Familien hatten bis zu diesem Zeitpunkt den Fragebogen zurückgeschickt, das entsprach einem ersten Rücklauf von 30,8 %.

Insgesamt stellten sich 46 Adressen als nicht mehr aktuell heraus und bei 11 der Angeschriebenen lag schließlich doch eine andere Diagnose als Trisomie-21 vor, so dass eine korrigierte Gesamtzahl von 582 Patienten verblieb. Durch Erinnerungsanrufe bei Non-Respondern konnten 43 weitere Patientenfamilien zur Teilnahme bewegt werden, so dass der Gesamtrücklauf 41,2 % betrug. Von den erreichten Angerufenen lehnten 11 Eltern die Teilnahme an der Studie explizit ab, so dass bei optimaler Mitwirkung ein Maximalrücklauf von 571 Fragebögen möglich gewesen wäre (siehe Abbildung 14, Seite 42).

Der „Einsendeschluss“ für die Antwortschreiben wurde auf den 31. Juli 2005 festgelegt.

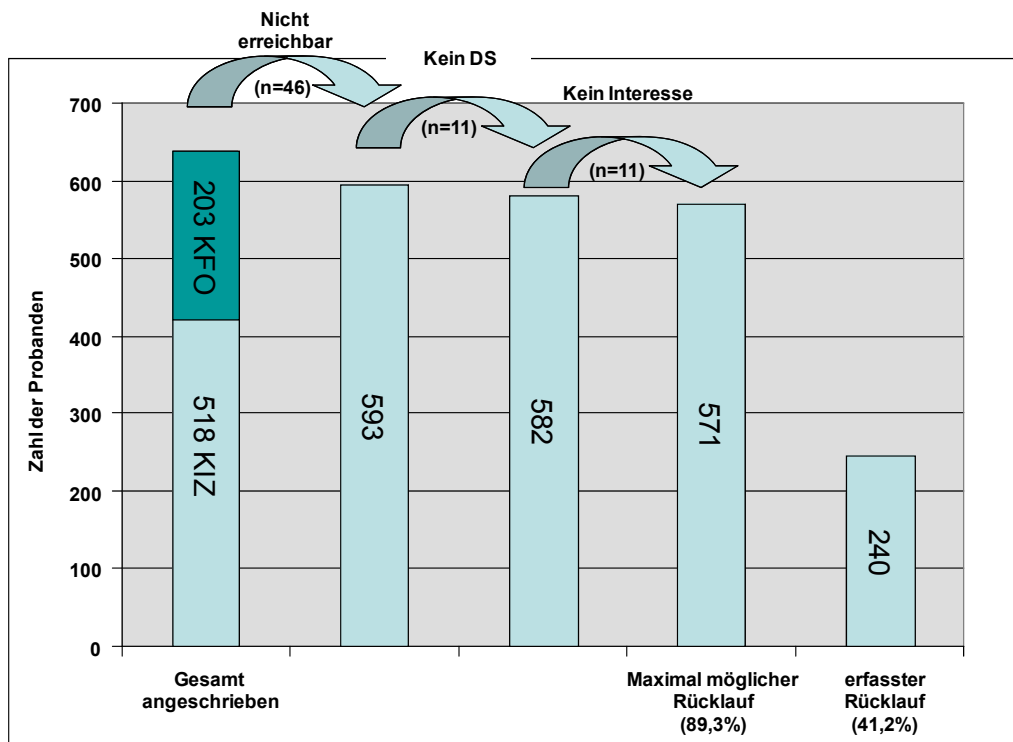


Abbildung 14: Rücklauf der Klinikstichprobe

(KFO = Kieferorthopädische Abteilung, KIZ = Kinderzentrum, DS = Down-Syndrom)

Teilnehmer aus Selbsthilfegruppen (Gruppe B)

Eine zweite Gruppe von Trisomie-21 Patienten wurde durch die Veröffentlichung des Fragebogens in der Zeitschrift „Leben mit Down-Syndrom“ (Hrsg.: Selbsthilfegruppe für Menschen mit Down-Syndrom und ihre Freunde), Ausgabe Nr. 48 vom Januar 2005, über *Kindernetzwerk e.V.*, Aschaffenburg, zur Beteiligung an der Studie eingeladen. Die Zahl der eingegangenen Rückmeldungen aus dieser Gruppe betrug 873. Da die Anzahl der erreichten Familien in dieser Gruppe unbekannt ist, kann der Rücklauf in diesem Fall nicht bestimmt werden.

Gesamtstichprobe

In der gesamten Stichprobe (n=1113 Probanden) entfielen damit also 21,6% der Einsendungen auf die Klinikstichprobe und 78,4 % auf die Antworten der Leser von „Leben mit Down-Syndrom“ und Mitglieder von Selbsthilfegruppen.

Zur Vereinfachung sollen im Folgenden die Klinikstichprobe als Gruppe A, die Stichprobe der Selbsthilfegruppen als Gruppe B bezeichnet werden.

Die Fragebögen wurden zu 95,3% von einem der Eltern (73,9% Mütter, 1,8% Väter) oder beiden Eltern gemeinsam (19,6%) beantwortet. 1,7% der Befragten zogen einen Arzt zur Mithilfe hinzu.

3.2 Fragebogen

Der Fragebogen (siehe Anhang) wurde in Zusammenarbeit mit Herrn Professor Dr. von Voß und Herrn Professor Dr. Toschke, Frau Professor Dr. Rudzki-Janson und Frau Dr. Ihloff sowie Mitarbeitern des Kinderzentrums München (ehem. Ärztlicher Direktor: Univ. Prof. Dr. med. Dr. h. c. H. von Voß) und der Poliklinik für Kieferorthopädie des Klinikums der Ludwig-Maximilians-Universität München (ehem. Direktorin: Univ. Prof. Dr. med. dent. I. Rudzki-Janson) erstellt, vor der Verteilung der Ethikkommission vorgelegt und vom Datenschutzbeauftragten der Ludwig-Maximilians-Universität geprüft und genehmigt.

Die Befragung der Familien wurde anonymisiert. Unabhängig davon stand den Befragten offen, sich die Ergebnisse der Studie zusenden zu lassen und an weiteren Studien teilzunehmen.

Die Fragebögen für die Klinikstichprobe wurden mit Kliniknummern versehen, aus denen auch später noch hervorgehen würde, welche Einsendungen Patienten des Kinderzentrums (Kliniknummer 1), der Kieferorthopädie (Kliniknummer 2) oder beider Institute (Kliniknummer 3) zuzuordnen waren.

Neben den Fragebögen und der Einverständniserklärung, für weitere Studien zur Verfügung zu stehen, enthielten die Sendungen ein Anschreiben, in dem das Ziel der Studie erläutert und die Freiwilligkeit der Teilnahme betont wurden, sowie einen Freiumschlag für die Rückantwort (siehe Anhang).

Laufnummern auf den Fragebögen der Klinikstichprobe dienten zunächst einer Rücklaufkontrolle und erlaubten es, Erinnerungsanrufe bei Non-Respondern durchzuführen, um den Rücklauf zu optimieren. Auf Wunsch wurde der

Fragebogen erneut versandt. Danach wurde die Adressliste vereinbarungsgemäß gelöscht.

Alle anderen Fragebögen erhielten in der Reihenfolge ihres Eingangs lediglich Laufnummern zur Erfassung, ohne dass diese einem Absender zugeordnet wurden.

Die separaten Einverständniserklärungen, auch für weitere Studien zur Verfügung zu stehen, und die Wünsche nach Zusendung der Studienergebnisse mit Angabe der Adressen wurden getrennt von den Fragebögen gesammelt.

Der Fragebogen sollte dazu dienen, die Entwicklung der untersuchten Trisomie-21 Patienten zu beurteilen und herauszustellen, welche Faktoren hierauf positiv oder negativ Einfluss nehmen. Außerdem sollte die Qualität der Betreuung der Eltern durch Ärzte – als ein möglicherweise Einfluss gebender Faktor – beleuchtet werden.

Der Fragebogen umfasste zehn Seiten mit insgesamt 105 Fragen, die vornehmlich durch einfaches Ankreuzen, teilweise durch einen Freitext zu beantworten waren.

Der Fragebogen gliederte sich im Wesentlichen in vier Teile:

1. (Frage 1-27): Allgemeine Angaben

Im Anfangsteil wurden allgemeine Angaben zu Alter, Geschlecht, Familiensituation und ähnlichem abgefragt, um die Person selbst und die Lebenssituation der Patienten einordnen zu können.

2. (Frage 28-42): Diagnosevermittlung

Der zweite Teil des Fragebogens betraf die Diagnosestellung und -vermittlung. Hier sollte herausgestellt werden, ob die adäquate oder auch inadäquate Form der Konfrontation der Eltern mit der Trisomie-21 ihres Kindes Einfluss auf deren Begegnung mit ihrem Kind hatte und dessen Förderung und Entwicklungsmöglichkeiten beeinflusste.

3. (Frage 43-74): Entwicklung des Kindes

Der dritte Teil fragte die Entwicklung des Kindes bezüglich motorischer und mentaler Fortschritte und mögliche Begleiterkrankungen zur Trisomie-21 ab. Dieser Part sollte uns im wesentlichen Aufschluss über die Einordnung der mentalen Entwicklung ermöglichen.

4. (Frage 75-103): Zahnmedizinische Aspekte

Im vierten Teil wurden Daten zur zahnmedizinischen Anamnese und Durchführung und Erfolg einer kieferorthopädischen Frühbehandlung erhoben. Hier sollte vor allem festgestellt werden, inwiefern der kieferorthopädische Behandlungserfolg von einer günstigen oder ungünstigen Entwicklung gefördert oder beeinträchtigt wird.

3.3 Zielgröße und Einflussgrößen

3.3.1 Die Zielgröße

Als Zielgröße für diese Erhebung wurde die mentale Entwicklung der Patienten ausgewählt. Dazu wurden mehrere Einzelvariablen berücksichtigt und in Teilbereichen zusammengefasst (siehe Tabelle 5, Seite 47):

Zielgröße 1: Frühe Entwicklungsfortschritte des Kindes

Zum einen sollten die Angaben über die sprachliche und motorische Entwicklung Hinweise geben. Dazu wurden die Antworten zum Spracherwerb, Erreichen der „Meilensteine“ der Motorik, zu selbständigem Essen und Trinken und der Sauberkeit bewertet, die in den Fragen 47 bis 52 ermittelt wurden.

Die Vergabe der Punktwerte orientierte sich an Durchschnittswerten für die Entwicklung von Trisomie-21 Kindern und nicht betroffenen Kindern, im Falle der „Meilensteine der Entwicklung“ nach Angaben von Tolksdorf (siehe Tabelle 4, Seite 46).

Die ungünstigste Antwort wurde jeweils mit 0 Punkten, alle weiteren Antworten mit jeweils einem Punkt zusätzlich bewertet. Im Falle der freien Angabe der Lebensmonate/-jahre bei den Meilensteinen zur motorischen Entwicklung, wurde die Bewertung der Angaben in 4 Teilbereiche (überdurchschnittliche, durchschnittliche, unterdurchschnittliche und extrem verzögerte oder nicht

erreichte Entwicklung motorischer Fähigkeiten) eingeteilt. Somit war in der ersten Zielgröße ein Gesamtscore von 0 bis 32 Punkten möglich (siehe Tabelle 5, Seite 47).

Tabelle 4: Durchschnittswerte für das Erreichen motorischer Meilensteine bei Kindern mit Trisomie-21 und nicht betroffenen Kindern nach Tolksdorf

motorische Meilensteine	Kinder mit Trisomie-21		nicht betroffene Kinder	
	Durchschnitt (in Mon.)	Rahmen (in Mon.)	Durchschnitt (in Mon.)	Rahmen (in Mon.)
Sitzen	10	6 bis 28	7	5 bis 9
Krabbeln	15	9 bis 27	10	7 bis 13
Stehen	20	11 bis 42	11	8 bis 16
Laufen	24	12 bis 65	13	8 bis 18

Zielgröße 2: Pflegebedürftigkeit des Kindes

Weitere Bewertungskriterien waren die Einordnung in eine Pflegestufe, Besitz des Behindertenausweises und der tägliche Betreuungsbedarf aus den Fragen 18, 25 und 27 des Fragebogens.

Hier wurden aufsteigend Punkte von 0 bis maximal 3 vergeben, die Gesamtpunktzahl konnte zwischen 0 bis 7 Punkten variieren.

Bei der Einordnung der Pflegestufe wurde bei Mehrfachnennungen jeweils die höchste angegebene Stufe bewertet (siehe Tabelle 5, Seite 47).

Zielgröße 3: Schulische Entwicklung und Integration des Kindes

Soweit bereits erfolgt, wurde zuletzt die Empfehlung und Auswahl der Kindergarten- oder Schulform sowie der abgelegte Schulabschluss aus den Fragen 57 bis 61 betrachtet. Bei gleichem Bewertungsmodus wie in Teilziel 1 und 2 war ein Score von 0 bis 9 Punkten möglich.

Nicht gemachte Angaben (z.B. aus Altersgründen nicht möglich oder ausgelassene Fragen) wurden durch den errechneten Mittelwert aller gültigen Angaben ersetzt.

Nach Ermittlung der Scores für die drei Einzelziele wurde auch ein Gesamtscore erstellt, der sich folglich zwischen 0 und 48 Punkten bewegen konnte (siehe Tabelle 5, Seite 47).

Tabelle 5: Zusammensetzung der Zielgrößen

Zielgröße	verwendete Variable	Frage Nummer:	mögliche Punktzahl
Zielgröße 1: Frühe Entwicklungsfortschritte des Kindes	erstes Wort	47	0-2
	Zweiwortsätze	48	0-3
	motorische Meilensteine (krabbeln, sitzen, stehen, laufen)	49	je 0-4
	Essen mit dem Löffel	52	0-4
	Trinken aus der Tasse	51	0-4
	Sauberkeit	50	0-3
			gesamt max. 32 Punkte
Zielgröße 2: Pflegebedürftigkeit des Kindes	Pflegestufe	27	0-3
	Behindertenausweis	25	0-1
	Täglicher Hilfebedarf	18	0-3
			gesamt max. 7 Punkte
Zielgröße 3: Schulische Entwicklung und Integration des Kindes	Kindergartenempfehlung	57	0-2
	besuchter Kindergarten	58	0-2
	Schulempfehlung	59	0-2
	besuchte Schule	60	0-2
	Abschluss	61	0-1
			gesamt max. 9 Punkte
Gesamtziel: Entwicklung des Kindes	Zielgrößen 1–3		max. 48 Punkte

Eine Vereinfachung der Scores in zwei Kategorien (Dichotomisierung) erfolgte durch Festlegung des Grenzwertes am unteren Quartil.

3.3.2 Einflussgrößen

Als Einflussgrößen wurden die Betreuung des Kindes in Familie oder Heim, die Vorbildung, Qualität von Information und der Aufklärung der Eltern, die Qualität

der ärztlichen Versorgung/Kooperation und die Einbindung in das soziale Netz analysiert. Zudem wurde ein Zusammenhang mit Geschlecht und Genetik der Probanden sowie Art und Umfang ihrer Begleiterkrankungen untersucht.

Diese Betrachtungen wurden zunächst getrennt für die drei oben definierten Teilziele durchgeführt und zuletzt auch für die Gesamtbewertung der Zielgröße vorgenommen.

3.4 Statistische Analyse

3.4.1 Univariate Analyse

Sämtliche Größen wurden zunächst univariat beurteilt und die Besetzungszahl (n) bzw. die relative Anzahl fehlender Werte ermittelt. Bei stetigen Größen wurde das arithmetische Mittel beschrieben und als Streuungsmaß die Standardabweichung der Mittelwerte (SD).

Die Zielgrößen für mentale Retardierung wurden ordinal definiert.

Für die bessere Verständlichkeit wurden sämtliche Einflussgrößen kategorisiert und relative Häufigkeiten unabhängig von fehlenden Angaben berechnet. Die Zielgröße wurde am unteren Quartil dichotomisiert.

3.4.2 Bivariate Analyse

Wegen der nichtkontinuierlichen Zielgröße wurden für die bivariaten Analysen Chiquadrattests durchgeführt. Als Signifikanzniveau wurde eine Irrtumswahrscheinlichkeit von $\alpha=0.05$ herangezogen.

Sämtliche statistische Analysen wurden mit dem statistischen Software Paket SPSS 12.0 durchgeführt.

4 Ergebnisse

4.1 Beschreibung der Studienpopulation

Für die vorliegende Studie standen Angaben in Fragebögen zu 1113 Patienten mit Trisomie-21 zur Verfügung. Davon waren 240 (21,6%) Teilnehmer im Kinderzentrum München und/oder der Kieferorthopädischen Klinik der Ludwig-Maximilians-Universität München als Patienten registriert (Gruppe A), 873 (78,4%) weitere hatten sich als Leser der Zeitschrift „Leben mit Down-Syndrom“ und Mitglieder des Vereins „Kindernetzwerk e.V.“ und anderer Selbsthilfegruppen an der Befragung beteiligt (Gruppe B).

4.1.1 Die Situation der Eltern/ Betreuer

Ein Ziel der Studie war es, einen Überblick darüber zu gewinnen, wie die Eltern der Trisomie-21 Kinder, überwiegend auch die Hauptbetreuungspersonen (zu 86,2%, bei 0,3% anderen Betreuern aus dem Familienkreis und 13,5% fehlenden Angaben), ihre Situation und die Betreuung durch die Ärzte beurteilten.

Alter der Eltern (Tabelle 6)

Tabelle 6: Alter der Eltern bei der Geburt ihres Kindes

	Gruppe A (n=240)	Gruppe B (n=873)	Gesamtstichprobe (n=1113)
Alter Mutter (ø)	32,4 Jahre	32,3 Jahre	32,3 Jahre
Alter Vater (ø)	35,2 Jahre	34,4 Jahre	34,5 Jahre

Das Alter der Mutter bei Geburt des Kindes betrug durchschnittlich 32,3 Jahre. Die Mütter waren insgesamt zwischen 16 und 48 Jahre alt.

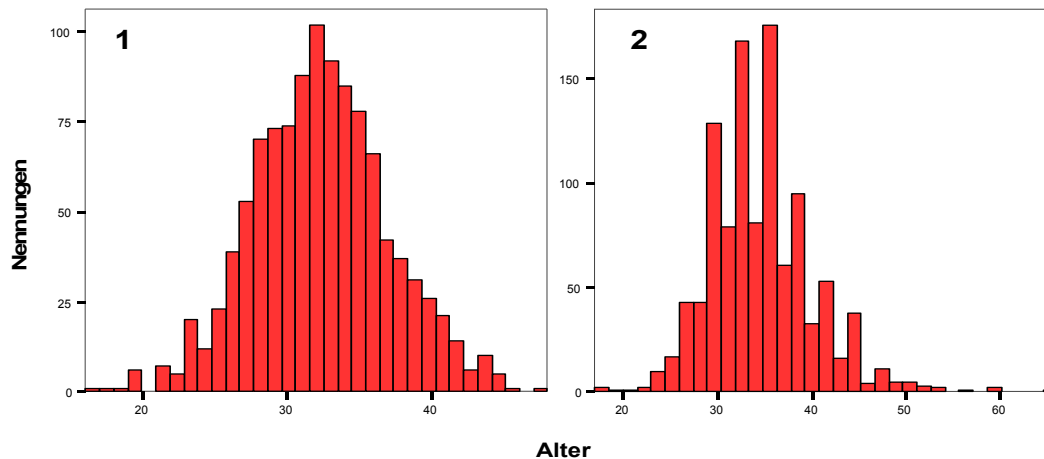


Abbildung 15: Altersverteilung der Mütter (1) und Väter (2) bei Geburt der Kinder

Die Väter waren zum Zeitpunkt der Geburt der Kinder zwischen 17 und 66 Jahre alt, das Durchschnittsalter betrug 34,5 Jahre.

Bildungsstand der Eltern

Unterscheidet man in der Frage der Ausbildung der Eltern zwischen denjenigen mit oder ohne Hochschulabschluss, ergaben sich keine Unterschiede zwischen den Gruppen. Betrachtet man auch die erreichten Schulabschlüsse (maximal mittlere Reife oder Hochschulreife erreicht), so waren mehr Eltern mit höherem Bildungsniveau in Gruppe B (53,3% im Gegensatz zu 42,1% in Gruppe A, $p=0,002$), vertreten.

Von der Bildung der Eltern war vor allem ihre Informationslage abhängig und infolge dessen auch ihre Zufriedenheit mit der Erstbetreuung (siehe Tabelle 9, Seite 52).

Kontakte zu Selbsthilfegruppen (Tabelle 7)

Ein Großteil der Familien hatte Kenntnis über Selbsthilfegruppen und ähnliche Unterstützungsmöglichkeiten sowie das Beziehen von Pflegegeld (um 96%). Allerdings scheint hier die Eigeninitiative der Betroffenen eine erhebliche Rolle zu spielen und oft erforderlich zu sein.

Insgesamt 88,1% aller Familien pflegten Kontakte zu anderen Eltern mit Trisomie-21 Kindern, Mitglied einer Selbsthilfegruppe waren 64,4%. Dabei

waren signifikant mehr Akademiker in Selbsthilfegruppen organisiert ($p=0,004$, Odds Ratio (OR) 1,56, 95%Konfidenzintervall (95%KI) 1,15-2,11).

Tabelle 7: Kontakte der Eltern zu Selbsthilfegruppen und anderen Betroffenen

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamtstichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Informationen über das Beziehen von Pflegegeld	230	95,8%	839	96,1%	1069	96%
Kenntnisse über Selbsthilfegruppen	229	95,4%	837	95,9%	1066	95,8%
Mitglied in einer Trisomie-21 Selbsthilfegruppe	141	58,8%	576	66,0%	717	64,4%
Kontakte zu anderen Betroffenen	194	80,8%	786	90,0%	980	88,1%

Unterschiede gab es hier auch zwischen den beiden Stichproben, es waren mehr Eltern der Gruppe B in Selbsthilfegruppen organisiert ($p=0,038$, OR 1,36, 95%KI 1,02-1,83) oder standen mit anderen betroffenen Eltern in Kontakt ($p<0,001$, OR 2,14, 95%KI 1,45-3,17).

Informationsstand der Eltern (Tabelle 8)

Von den Eltern gaben 14,6% an, vor der Geburt ihres Kindes noch nicht vom „Down-Syndrom“ gehört zu haben, die anderen hatten vor allem in der Schule, aber auch über Presse oder Bekannte schon von der Trisomie-21 gehört.

Tabelle 8: Informationsstand der Eltern

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamtstichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Keine Vorkenntnisse zur Trisomie-21	30	12,5%	132	15,1%	162	14,6%
Aufklärung über Trisomie-21 im Rahmen der SSV*	50	20,8%	249	28,5%	229	26,9%

* SSV = Schwangerschaftsvorsorge

In der Schwangerschaftsvorsorge wurde das Syndrom nur bei 26,9% der Befragten thematisiert.

Insgesamt war der Informationsstand der Befragten sowohl bezüglich des Vorwissens wie auch der Aufklärung in der Schwangerschaft signifikant abhängig von ihrer Schulausbildung und bei akademischem Abschluss deutlich besser (kein Vorwissen: $p < 0,001$, OR 0,39, 95%KI 0,23-0,64 bzw. Informationen in der Schwangerschaftsvorsorge: $p = 0,002$, OR 1,60, 95%KI 1,18-2,15).

Tabelle 9: Abhängigkeit des Informationsstandes der Eltern von der Bildung der Mutter

	Akademi- ker (n=263)	Nicht Akademi- ker (n=850)	p-Wert	Odds Ratio (OR) (95% Konfidenzintervall)
Aufklärung über Trisomie-21 in der Schwangerschaft	34,2%	24,6%	0,002	1,60 (1,18-2,15)
Aufklärung pränatale Untersuchungsverfahren	74,1%	55,6%	<0,001	2,29 (1,68-3,11)
Gutes Erstgespräch	42,6%	34,6%	0,019	1,40 (1,06-1,86)
Vom Arzt auf Selbsthilfegruppen hingewiesen	32,3%	25,3%	0,025	1,41 (1,04-1,91)
In Selbsthilfegruppe	71,9%	62,1%	0,004	1,56 (1,15-2,11)
Selbst Informationen zur Trisomie-21 beschafft	63,1%	51,1%	0,001	1,64 (1,23-2,18)

Pränatale Diagnostik (Tabelle 10 und Tabelle 11)

Über die Möglichkeiten einer vorgeburtlichen Risikobestimmung oder Diagnose von Fehlbildungen wurden 60% aller Mütter aufgeklärt, hier vor allen Dingen über die Fruchtwasseruntersuchung (55,2%). Weniger invasive Screeningverfahren (Nackenfaltenmessung oder Serumscreening) waren zu etwa 20% Gegenstand der Aufklärung in der Schwangerschaftsvorsorge, ebenso die Chorionzottenbiopsie. Die Nabelschnurpunktion wurde nur bei 4,3% der Frauen vorgestellt. Dabei ergaben sich keine signifikanten Unterschiede zwischen den Stichproben.

Tabelle 10: Angaben der Eltern zur Pränataldiagnostik

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt- stichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Aufgeklärt über pränatale Untersuchungsverfahren	136	56,7%	532	60,9%	668	60,0%
Pränatale Untersuchung (Screening und/oder invasive Verfahren) in Anspruch genommen	43	17,9%	170	19,5%	213	19,1%
Pränatale Diagnose „Trisomie-21“ gestellt	10	4,2%	54	6,2%	64	5,7%

Werdende Mütter über 35 Jahre wurden über alle Verfahren signifikant häufiger (89,6%) aufgeklärt als jüngere Schwangere (51%) ($p < 0,001$, OR 8,29, 95%KI 5,45-12,63, siehe Tabelle 11, Seite 53). Die Aufklärungsrate war außerdem größer bei Frauen mit Hochschulabschluss ($p < 0,001$, OR 2,29, 95%KI 1,68-3,11).

Tabelle 11: Aufklärung über und Durchführung von pränatalen Diagnostikverfahren in Abhängigkeit vom Alter der Mutter

	Alter ≤ 35 (n=853)	Alter >35 (n=260)	p-Wert	OR (95% Konfidenzintervall)
Aufklärung über Trisomie-21 in der Schwangerschaft	21,7%	43,8%	$<0,001$	2,82 (2,10-3,78)
Aufklärung pränatale Untersuchungsverfahren	51,0%	89,6%	$<0,001$	8,29 (5,45-12,63)
Durchführung pränataler Untersuchungsverfahren	16,5%	27,7%	$<0,001$	1,93 (1,40-2,68)
pränatale Diagnose gestellt	4,7%	9,2%	0,006	2,01 (1,22-3,50)

Etwa 19,1% der Mütter hatten eine pränatale Untersuchung zur Risikobestimmung (meist ausschließlich die Nackenfaltenmessung und/oder Serumuntersuchung) in Anspruch genommen, auch hier war der Anteil der über 35-jährigen signifikant erhöht ($p < 0,001$, OR 1,93, 95%KI 1,40-2,68). Aus ihrer Gruppe nahmen 27,7% die Möglichkeit der pränatalen Untersuchung in

Anspruch, bei den unter 35jährigen lediglich 16,5% aller Schwangeren (siehe Tabelle 11, Seite 53) Die Trisomie-21 ihres Kindes war jedoch nur 5,7% aller Befragten und 21,1% aller pränatal untersuchten Frauen auch schon vor der Geburt bekannt. Unterschiede zwischen den beiden Stichproben bestanden nicht.

Dass die pränatale Diagnostik zunimmt, ist daran erkennbar, dass bei den Kindern, die bereits älter als 10 Jahre sind, nur in 2% eine vorgeburtliche Diagnose angegeben wurde, bei den jüngeren dagegen in 7,2%.

Qualität der Diagnosevermittlung (Tabelle 12 bis Tabelle 15)

Für die Bewältigung der neuen Situation der Eltern nach der Diagnose „Down-Syndrom“ ist eine angemessene Form der Erstinformation sehr entscheidend (Tamm, 1994, Wilken, 2002). Daher wurde in der Studie die Qualität der Erstgespräche aus Sicht der Eltern nach deren Erinnerung überprüft.

Tabelle 12: Angaben der Eltern zum Erstgespräch

Angaben zum Erstgespräch	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Gespräch umfassend und einfühlsam	84	35,0%	322	36,9%	406	36,5%
Gespräch mit einem Arzt	186	77,5%	655	75,0%	841	75,6%
Beide Eltern anwesend	120	50,0%	463	53,0%	583	52,4%
Bezeichnung "Mongolismus"	69	28,8%	223	25,5%	292	26,2%
Angemessener Gesprächsort	207	86,3%	753	86,3%	960	86,3%
Gespräch im Flur	12	5%	42	4,8%	54	4,9%

Diagnosevermittler und -ort:

Die Eltern gaben zu 75,6% an, die Diagnose durch einen Arzt übermittelt bekommen zu haben, zu 86,3% wurde die Nachricht in „angemessener“ Umgebung wie Kreißsaal, Patienten- oder Arztzimmer oder zu Hause übermittelt. Erstinformationen per Telefon erhielten 2,4% der Eltern, 4,9% wurden auf dem Krankenhausflur aufgeklärt. Keine Angaben hierzu machten 6,4% der Befragten (siehe Tabelle 12, Seite 54).

Diagnosebezeichnung:

Dabei wurde die Bezeichnung „Mongolismus“ noch zu 26,2% den Eltern gegenüber erwähnt (siehe Tabelle 12, Seite 54); betrachtet man diesen Aspekt im zeitlichen Zusammenhang eines Jahrzehnts, so findet der Begriff signifikant weniger Anwendung (in 38,7% der Fälle bei Kindern älter als 10 Jahre, bei den jüngeren 21,5%, $p=0,001$, OR 2,30, 95%KI 1,73-3,06, siehe Tabelle 13, Seite 55).

Tabelle 13: Bewertung des Erstgesprächs durch die Eltern im Zeitvergleich

Angaben zum Gespräch	Geburt vor 1994 (n=305)	Geburt 1994 - 2004 (n=808)	p-Wert	OR (95% Konfidenzintervall)
Gespräch einfühlsam	31,5%	38,4%	0,033	0,74 (0,56-0,98)
Beide Eltern anwesend	45,9%	54,8%	0,008	0,70 (0,54-0,91)
Gespräch zu kurz	18,7%	14,4%	0,075	1,37 (0,97-1,94)
Gespräch zu sachlich	37,4%	28,2%	0,003	1,52 (1,15-2,01)
Bezeichnung "Mongolismus"	38,7%	21,5%	0,001	2,30 (1,73-3,06)
Zu wenig Informationen über die Trisomie-21	21,0%	19,2%	0,5	1,12 (0,81-1,55)
zu wenig Unterstützungsangebote	35,1%	29,3%	0,064	1,30 (0,98-1,72)

Kritikpunkte am Gespräch:

Nur 36,5% beurteilten das Erstgespräch als umfassend und einfühlsam (siehe, Tabelle 14, Seite 56). Auch hier war ein signifikanter Unterschied zwischen den Eltern die vor mehr als zehn oder aber innerhalb der letzten 10 Jahre das Gespräch führten festzustellen (31,5% bzw. 38,4%, $p=0,033$, OR 0,74, 95%KI 0,56-0,98, siehe Tabelle 13, Seite 55).

Insgesamt etwas besser wird dieser Aspekt außerdem von denjenigen bewertet, die bereits eine pränatale Diagnose gestellt bekamen.

Am häufigsten wurde kritisiert, dass das Gespräch zu sachlich und wenig einfühlsam war (30,7%, siehe, Tabelle 14, Seite 56). Bei diesem und anderen Aspekten standen Ärzte öfter in der Kritik als andere Gesprächspartner, beispielsweise Schwestern oder Hebammen, die das Gespräch führten (siehe Tabelle 15, Seite 57).

Tabelle 14: Kritikpunkte der Eltern am Erstgespräch

Kritikpunkt	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Gespräch umfassend und einfühlsam	84	35,0%	322	36,9%	406	36,5%
Gespräch zu kurz	35	14,6%	138	15,8%	173	15,5%
Gespräch zu sachlich	81	33,8%	261	29,9%	342	30,7%
„Ich war allein“	64	26,7%	211	24,2%	275	24,7%
Zu wenig Informationen über die Trisomie-21	45	18,8%	174	19,9%	219	19,7%
Zu wenig Unterstützungsangebote	51	21,3%	293	33,6%	344	30,9%

Der Kritikpunkt der fehlenden Einfühlsamkeit war signifikant ungünstig mit der Person des Arztes als Vermittler verknüpft ($p=0,001$, OR 1,69, 95%KI 1,23-2,32, siehe Tabelle 15, Seite 57). Zu wenig Angebot an Hilfestellung und Unterstützungsmöglichkeiten in der schwierigen Situation bemängelten 30,9% (siehe, Tabelle 14, Seite 56). So wurden beispielsweise auch nur 27% der Eltern von Ärzten auf Selbsthilfegruppen aufmerksam gemacht.

Die Erstdiagnose wurde nur in etwa der Hälfte aller Fälle (52,4%) beiden Partnern gemeinsam mitgeteilt (siehe Tabelle 12, Seite 54), bei 33,2% der Erstgespräche war nur die Mutter, in 11,3% nur der Vater anwesend (3,1% ohne Angabe). Dabei wünschten sich 49,4% der Eltern, die ohne Partner im Erstgespräch waren, man hätte sie nicht allein sondern lieber in Begleitung des Partners mit der Diagnose konfrontiert. Auch der Wunsch, das Kind dabei zu haben, wurde von 5 Müttern geäußert.

Vor allem die Ärzte beachteten außerdem zu wenig, beide Eltern in das Gespräch zu bitten ($p=0,001$, OR 1,90, 95%KI 1,33-2,71, siehe Tabelle 15, Seite 57) und nicht selten wurde der Arzt von den Eltern als „hilflos“ und „unbeholfen“ kritisiert.

Tabelle 15: Vergleich der Bewertungen von Schwestern und Ärzten als Vermittler der Erstdiagnose „Trisomie-21“

Kritikpunkte	Arzt (n=841)			Schwester (n=58)		
	Häufigkeit in % bei allen Arztgesprächen			Häufigkeit in % von allen Schwesterngesprächen		
		p-Wert	OR (95% KI)		p-Wert	OR (95% KI)
zu sachlich/nicht einfühlsam	33,3%	0,001	1,69 (1,23-2,32)	19,0%	0,046	0,51 (0,26-1,00)
ich war allein	27,3%	0,001	1,90 (1,33-2,71)	20,7%	0,47	0,79 (0,41-1,51)
Gespräch zu kurz	16,3%	0,227	1,27 (0,86-1,90)	10,3%	0,262	0,61 (0,26-1,45)
mehr Aufklärung über Komplikationen	20,0%	0,658	1,08 (0,76-1,53)	20,7%	0,842	1,07 (0,56-2,05)
Gesamturteil: Gespräch war schlecht	53,3%	0,016	1,40 (1,07-1,85)	50,0%	0,849	0,95 (0,56-1,61)

Es hätten 19,7% gerne mehr Informationen über die möglichen Komplikationen, die durch die typischen Begleitsymptome der Trisomie-21 auftreten können, erhalten (siehe, Tabelle 14, Seite 56). Nicht wenige Eltern beklagten sich in diesem Zusammenhang über veraltete oder unzureichende Kenntnisse des Arztes zu diesem Syndrom.

Fast ein Drittel aller Befragten gaben an, das Gespräch habe maximal 5 Minuten gedauert. Entsprechend bemängelten 15,5% der Eltern, das Gespräch sei ihnen zu kurz gewesen und sie hätten gerne die Möglichkeit gehabt, mehr Fragen stellen zu können (siehe Tabelle 14, Seite 56).

Einige Eltern (3,5%) merkten zusätzlich an, dass sie sich eine positivere Einstellung der Ärzte gegenüber ihrem Kind und seinen Entwicklungsmöglichkeiten gewünscht hätten, insbesondere bei der Aufklärung durch Kinderärzte.

Ärztliche Begleitung (Tabelle 16)

Die ärztliche Begleitung auf dem weiteren Lebensweg ihres Kindes beurteilten die Eltern beider Gruppen ohne signifikante Unterschiede insgesamt positiver.

Tabelle 16: Angaben der Eltern zur ärztlichen Begleitung

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt- stichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Ausreichend informiert über die Besonderheiten des Kindes	140	58,3%	526	60,3%	666	59,8%
Informiert durch den Arzt	163	67,9%	548	62,8%	711	63,9%
Informiert durch Selbsthilfegruppe	63	26,3%	282	32,2%	345	31,0%
Selbst informiert	113	47,1%	487	55,8%	600	53,9%
Keine zahnärztliche Information	23	9,6%	121	13,9%	144	12,9%

Insgesamt 59,8% aller Eltern erklärten, ausreichend über die Bedürfnisse ihrer Kinder und sinnvolle Therapie- und Fördermaßnahmen aufgeklärt zu sein. Demgegenüber standen aber noch immer 35,6%, die sich nicht gut informiert fühlen. Dabei fiel auf, dass die Eltern der Kinder im Alter über 10 Jahre signifikant häufiger Defizite in der Aufklärung beklagten ($p=0,025$, OR 1,37, 95%KI 1,04-1,80).

Im zahnärztlichen Teil des Fragebogens gaben 12,9% derjenigen, die einen Zahnarzt besucht hatten, an, dass sie keinerlei Informationen über den Erhalt der Zahngesundheit ihrer Kinder erhielten (siehe Tabelle 16, Seite 58).

Von allen Befragten gaben 63,9% an, von ärztlicher Seite über die Besonderheiten der Entwicklung ihres Kindes aufgeklärt worden zu sein, jedoch fühlten sich nur zwei Drittel derjenigen ausreichend informiert über notwendige Untersuchungen und mögliche Fördermaßnahmen. Dies korrespondiert auch mit der Beobachtung, dass generell signifikante Diskrepanzen zwischen Aufklärung über und Durchführung zur Feststellung typischer Begleiterkrankungen bei Trisomie-21 bestehen (siehe Abbildung 16, Seite 59).

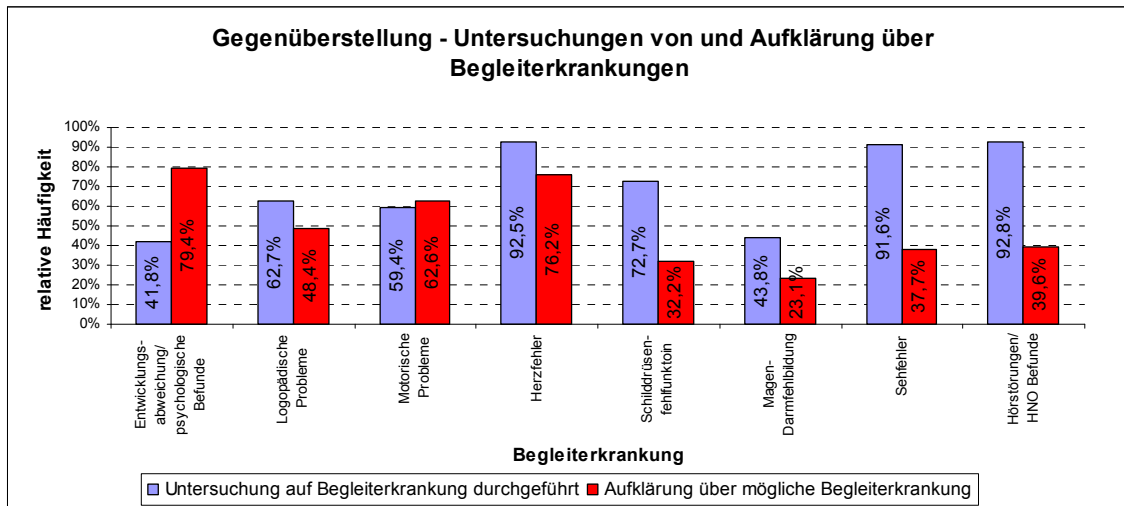


Abbildung 16: Gegenüberstellung- Untersuchungen von und Aufklärung über Begleiterkrankungen

Dabei kann im Vergleich der Stichproben festgestellt werden, dass vor allem die psychologische Untersuchung signifikant häufiger bei Kindern der Gruppe A durchgeführt wurde ($p < 0,001$, OR 3,16, 95%KI 2,35-4,26) und die Diskrepanz zwischen der Aufklärung über die geistige Entwicklung und ihrer Untersuchung für diese Gruppe weniger deutlich ausfiel (Aufklärung 82,5%, Untersuchung 63,8% für Gruppe A).

Viele Eltern hatten sich selbst die erforderlichen Informationen über die Entwicklung ihrer Kinder beschafft (53,9%), auch die diesbezügliche Unterstützung durch Selbsthilfegruppen wurde von 31% der Befragten erwähnt. Beide Quellen waren häufiger in Gruppe B angegeben, signifikante Unterschiede galten für die Eigeninitiative ($p = 0,017$, OR 1,42, 95%KI 1,07-1,89).

4.1.2 Die Trisomie-21 Patienten

Durchschnittsalter (Abbildung 17 und Abbildung 18)

Das Durchschnittsalter der Probanden zum Zeitpunkt der Umfrage betrug 8,0 Jahre, wobei im Vergleich der beiden Stichproben oder zwischen den Geschlechtern keine signifikanten Unterschiede zu verzeichnen waren (Durchschnittsalter Gruppe A 8,9 Jahre und der Gruppe B 7,7 Jahre). Allerdings waren in der Klinikstichprobe signifikant mehr Jungen und Mädchen in der

Gruppe der Kinder, die älter als 10 Jahre waren ($p=0,031$).

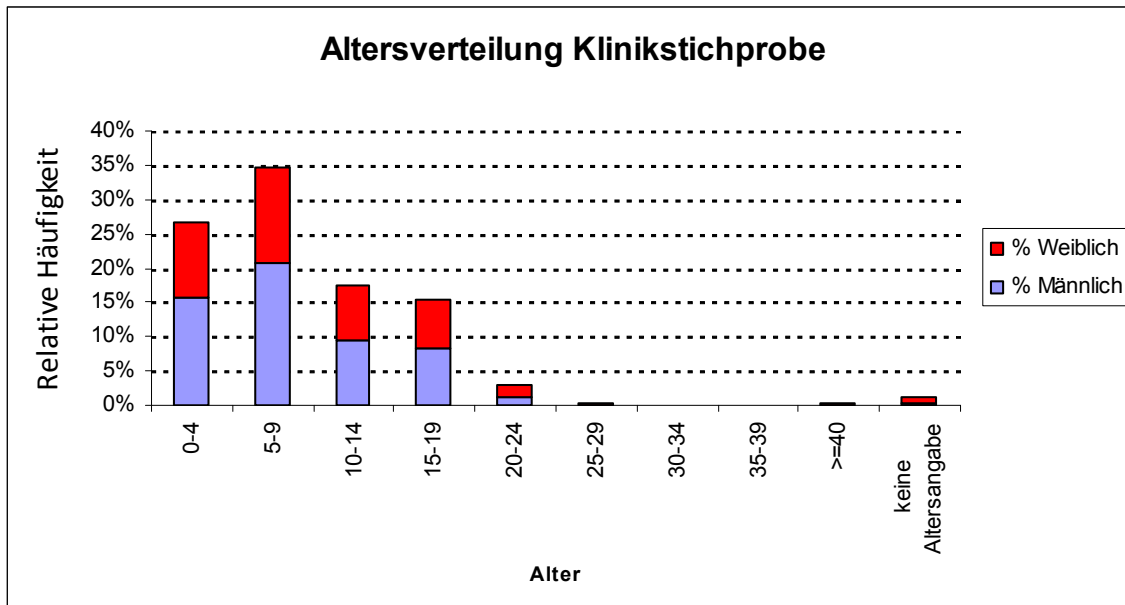


Abbildung 17: Altersverteilung in Gruppe A

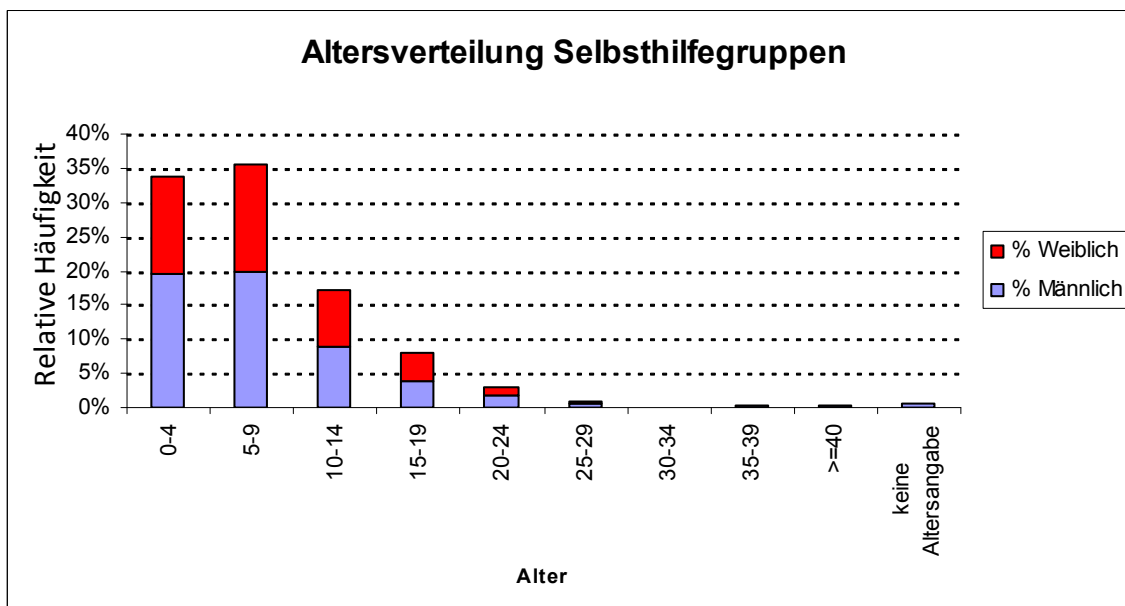


Abbildung 18: Altersverteilung in Gruppe B

Geschlechterverteilung (Tabelle 17)

Es zeigte sich eine Verteilung der Trisomie-21 Patienten zu Gunsten des männlichen Geschlechts. Die Kinder der befragten Eltern waren zu 55,6% männlichen und 43,8% weiblichen Geschlechts, dies entspricht einem Verhältnis von 1,3 : 1.

Tabelle 17: Angaben zu den Probanden: Geschlechterverteilung

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt- stichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Männlich	135	56,3%	484	55,4%	619	55,6%
Weiblich	103	42,9%	384	44,0%	487	43,8%
Keine Angaben gemacht	2	0,8%	5	0,6%	7	0,6%

Trisomieform (Abbildung 19)

In 12,8% der Fälle konnte keine genaue Angabe über die Form der Trisomie gemacht werden (sonstige, unbekannt oder keine Angabe), 81,7% gaben eine freie Trisomie an, 2,2% eine Mosaikform und bei 3,3% lag eine Translokation vor.

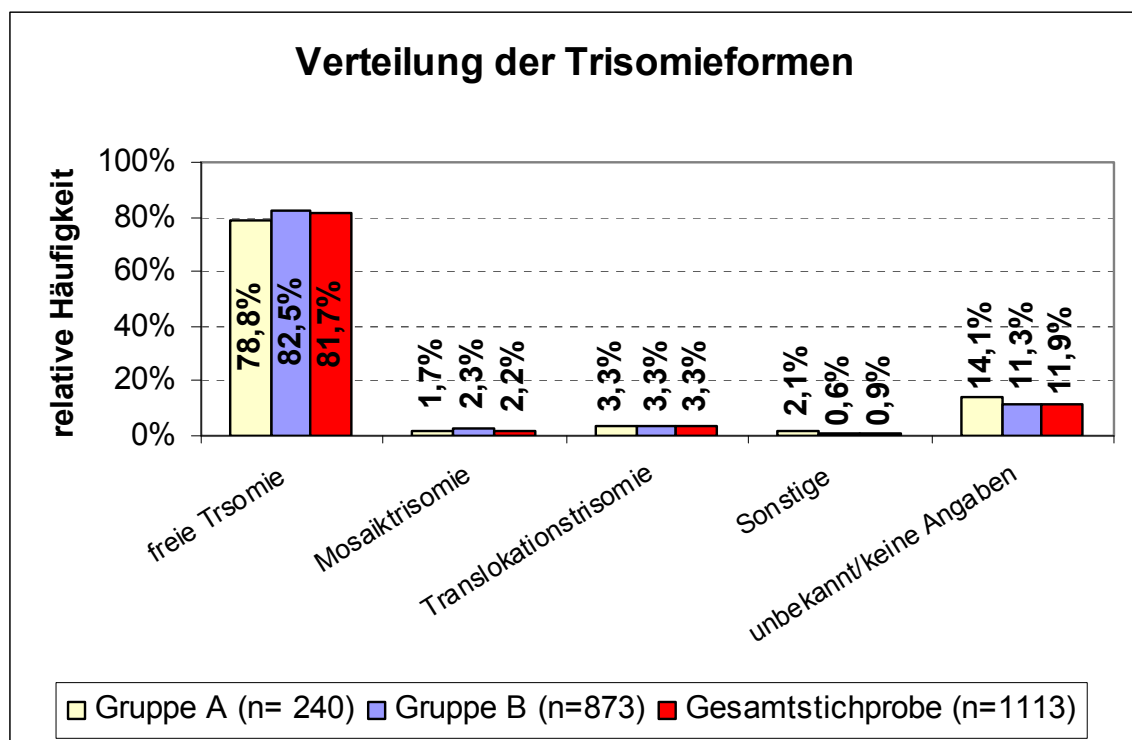


Abbildung 19: Verteilung der Trisomieformen in der Studienpopulation

Familiensituation (Tabelle 18)

Tabelle 18: Familiensituation der Probanden

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt- stichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Kind lebt in der Familie	225	93,7%	834	95,5%	1059	95,2%
Kind lebt in der Pflegefamilie	0	0,0%	5	0,6%	5	0,4%
Kind lebt in einer Einrichtung	5	2,1%	9	1,0%	14	1,3%
Einzelkinder	22	9,2%	44	5,0%	66	5,9%

Die meisten der mit Trisomie-21 betroffenen Kinder lebten in ihrer Familie, bei Mutter oder Vater (95,2%), wenige in Pflegefamilien (0,4%) oder außerfamiliären Einrichtungen (1,3%), 3,1% machten hierzu keine oder unspezifische Angaben. Die Unterbringung in einer Einrichtung war signifikant mit der Zuordnung zu Pflegestufe 3 verknüpft ($p < 0,001$, OR 13,98, 95%KI 4,49-43,54).

Nur 66 (5,9%) der Kinder waren Einzelkinder, dies traf signifikant häufiger für die Kinder der Gruppe A zu ($p=0,017$), 513 (46,1%) hatten ein Geschwisterkind und 407 (36,6%) sogar mehr als ein Geschwisterkind (fehlende Angaben bei 11,4%). Von diesen Kindern hatten 438 (47,6%) jüngere Geschwister und waren somit nicht das letztgeborene Kind ihrer Eltern.

Pflegestufen (Tabelle 19)

Insgesamt gaben 78,9% der Befragten eine Einstufung in eine Pflegestufe an, orientiert man sich an der jeweils höchsten angegebenen Pflegestufe waren 40,6% der Stufe 1, 34,1% der Stufe 2 und 4,2% der Stufe drei zugeordnet, 86,8% gaben an, einen Behindertenausweis zu besitzen.

Die in Stufe 3 eingeordneten Kinder waren signifikant häufiger extern (z.B. im Heim) und nicht in ihren Familien untergebracht ($p < 0,001$, OR 13,98, 95%KI 4,49-43,54).

Tabelle 19: Pflegestufen der Probanden

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt- stichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Max. Pflegestufe 1	97	40,4%	355	40,7%	452	40,6%
Max. Pflegestufe 2	83	34,6%	297	34,0%	380	34,1%
Max. Pflegestufe 3	9	3,8%	38	4,4%	47	4,2%
Keine Pflegestufe	29	12,1%	141	16,2%	170	15,3%
Keine Angaben gemacht	22	9,2%	42	4,8%	64	5,8%
Behindertenausweis	209	87,1%	757	86,7%	966	86,8%

Es waren 78,0% aller teilnehmenden Mädchen eingestuft und 80,6% der teilnehmenden Jungen, wobei das Geschlechterverhältnis in den einzelnen Pflegestufen nicht signifikant verschoben war.

Betreuungshilfen (Tabelle 20 und Tabelle 21)

Insgesamt 717 (64,4%) der Familien gaben an, Mitglieder in einer Selbsthilfegruppe zu sein.

Tabelle 20: Unterstützung der Eltern bei der Betreuung

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt- stichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Mitglied einer Selbsthilfegruppe	141	58,8%	576	66,0%	717	64,4%
Hilfe bei der Betreuung	147	61,3%	584	66,9%	731	65,7%
Familiäre Hilfe	115	47,9%	422	48,3%	537	48,2%

Hilfe bei der Betreuung des Kindes nahmen 65,7% aller Familien in Anspruch, wobei dieser Prozentsatz bei größerem täglichen Betreuungsbedarf signifikant anstieg. Entsprechend findet man auch eine gesteigerte Inanspruchnahme von Betreuungshilfen bei Einordnung in eine Pflegestufe und anwachsend mit steigender Einstufung (siehe Tabelle 21, Seite 64). Dabei werden die Eltern am

häufigsten von Helfern aus der eigenen familiären Umgebung unterstützt (48,2%, siehe Tabelle 20, Seite 63).

Tabelle 21: Abhängigkeit der Inanspruchnahme von Betreuungshilfen vom Pflegebedarf des Kindes

	Betreuungs- hilfe	p-Wert	OR (95% Konfidenzintervall)
Täglicher Betreuungsbedarf bis zu 3 Stunden	55,4%	<0,001	0,54 (0,41-0,71)
Täglicher Betreuungsbedarf mehr als 12 Stunden	73,4%	0,018	1,54 (1,08-2,21)
Pflegestufe 1	68,4%	0,119	1,22 (0,95-1,58)
Pflegestufe 2	70,0%	0,029	1,35 (1,03-1,76)
Pflegestufe 3	72,3%	0,326	1,39 (0,72-2,66)

Begleiterkrankungen (Abbildung 20 und Tabelle 22)

Bezüglich der Begleiterkrankungen, die häufig bei der Trisomie-21 auftreten, wurde zunächst abgefragt, ob die Eltern über diese aufgeklärt wurden. Außerdem war zu beantworten, ob die erforderlichen Untersuchungen dann durchgeführt wurden und mit welchem Ergebnis.

Tabelle 22: Häufigkeit Begleiterkrankungen der Kinder mit Trisomie-21 in dieser Studie

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt- stichprobe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Sehfehler	166	69,2%	569	65,2%	735	66,0%
Hypotonie	142	59,2%	403	46,2%	545	49,0%
Herzfehler	93	38,8%	397	45,5%	490	44,0%
Schilddrüsenunterfunktion	53	22,1%	265	30,4%	318	28,6%
Schwerhörigkeit	33	13,8%	141	16,2%	174	15,6%
Logopädischer Befund (Stammeln, Lispeln)	19	7,9%	94	10,8%	113	10,2%
Orthopädischer Befund an Hüften oder Wirbelsäule	27	11,3%	93	10,7%	120	10,8%

Stenosen oder Atresien des Magen-Darm-Traktes	7	2,9%	38	4,4%	45	4,0%
Operationen	152	63,3%	605	69,3%	757	68,0%
Herzoperation	45	18,8%	266	30,5%	311	27,9%

Bei Betrachtung der ersten zwei Punkte fällt auf, dass eine deutliche Diskrepanz zwischen der Aufklärungsrate und der Häufigkeit der Untersuchungen bestand (siehe Abbildung 16, Seite 59). Über viele mögliche Symptome ist im Aufklärungsgespräch nicht mit den Eltern gesprochen worden, obgleich später eine Untersuchung derselben durchgeführt wurde. Einzig die Besonderheiten der geistigen Entwicklung fanden im Aufklärungsgespräch mehr Beachtung, als dass sie genauer untersucht wurden.

Bei den Begleiterkrankungen, die angegeben wurden, nahmen Augenfehlbildungen (66%), neurologische Befunde (50,9%), vor allem die Hypotonie (49,0%), und Herzfehler (44,0%) den größten Anteil ein.

Bei 28,6% der Patienten wurde eine Schilddrüsenunterfunktion diagnostiziert, 15,6% litten an Schwerhörigkeit, wobei nur 5,8% angaben, ein Hörgerät zu tragen. Rund 10% wiesen Störungen der Sprachbildung (z.B. Lispeln oder Stammeln) und orthopädische Befunde an Wirbelsäule und Hüften auf und 4% der Befragten gaben Stenosen oder Atresien des Magen-Darm-Traktes an (siehe Tabelle 22, Seite 64).

Insgesamt 68,0% der Kinder hatten bereits mindestens eine Operation erfahren, dabei wurden am häufigsten (für 27,9% der Probanden) Herzoperationen genannt, gefolgt von Eingriffen im Nasen-Rachen-Raum (Tonsillektomie und Adenotomie).

Unterschiede zwischen Gruppe A und Gruppe B waren signifikant für die Häufigkeit der Schilddrüsenunterfunktion, Hypotonie und der Durchführung von Herzoperationen. Dabei war die Schilddrüsenunterfunktion deutlich häufiger in Gruppe B angegeben, allerdings wurden bei diesen Kindern auch signifikant öfter die Untersuchungen der Schilddrüsenfunktion vorgenommen (Gruppe A 25,8%, Gruppe B 33,9%). Umgekehrt wurden bei den Probanden der Gruppe A

mehr neurologische Untersuchungen durchgeführt (Gruppe A 70,8%, Gruppe B 56,2%) und entsprechend häufiger wurde eine diagnostizierte Hypotonie angegeben.

Herzoperationen hatten signifikant mehr Kinder der Gruppe B.

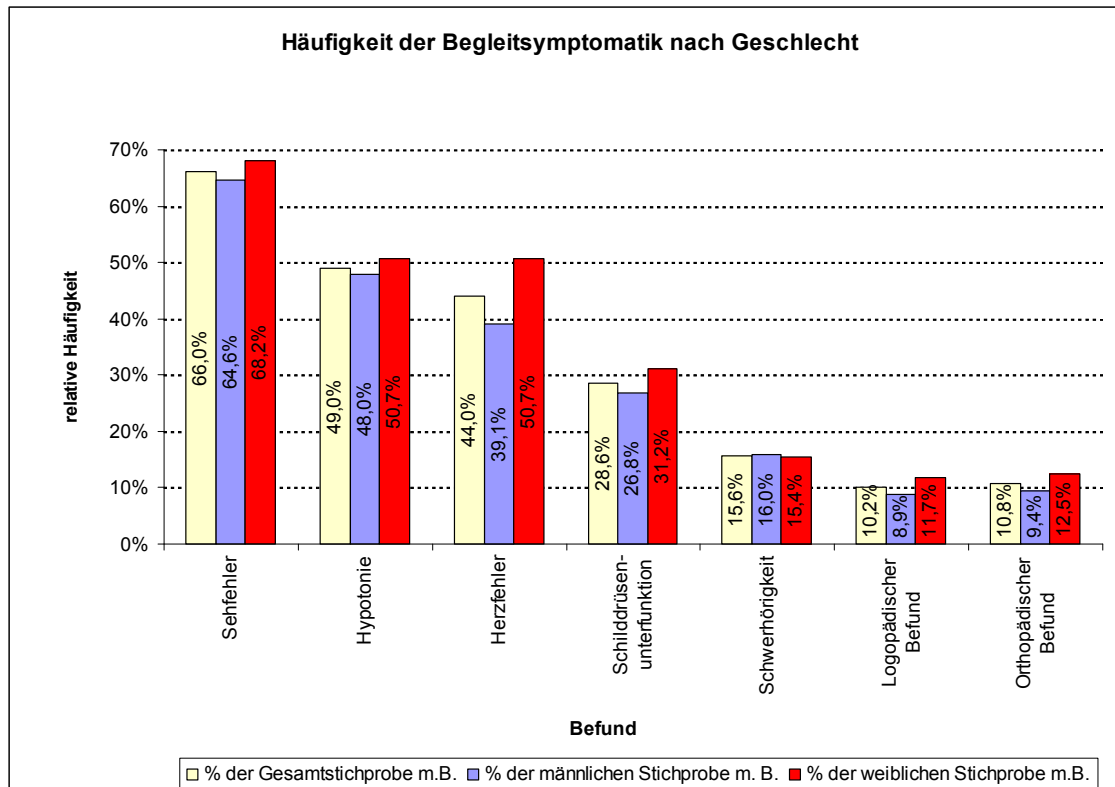


Abbildung 20: Häufigkeit der Begleitsymptomatik nach Geschlecht

Generell sind außerdem die Mädchen in allen Bereichen der Begleiterkrankungen mit Ausnahme der Duodenalatresie und Schwerhörigkeit etwas häufiger betroffen, eine signifikante Diskrepanz besteht bei der Angabe zu Herzfehlern, die bei 50,7% aller Mädchen angegeben wurden aber nur für 39,1% der Jungen (siehe Abbildung 20, Seite 66). Entsprechend große Unterschiede gelten für die Häufigkeit von Herzoperationen (33,9% bzw. 23,4%).

Entwicklung der Kinder (Tabelle 23 und Tabelle 24)

Bezüglich der Entwicklung der Kinder stellte sich für die Sprachentwicklung heraus, dass etwa die Hälfte mit spätestens 2 Jahren das erste Wort sprach, 32,3% gaben den Zeitpunkt zwischen zwei und vier Jahren an und 3,2% sprachen erst nach dem vierten Lebensjahr das erste Wort. Diese Verzögerung

war signifikant häufiger für Jungen angegeben ($p=0,027$, OR 2,33, 95%KI 1,08-5,02).

Zweiwortsätze sprachen nur wenige Kinder vor dem Alter von zwei (5,2%), die meisten begannen zwischen zwei und vier Jahren damit (41,8%), während eine relativ große Zahl (17,9%) auch bis zum sechsten Lebensjahr oder länger (3,1%) dazu brauchte (siehe Tabelle 23, Seite 67). Auch hier war die auffälligste Verzögerung – Sprechen erster Zweiwortsätze nach dem sechsten Lebensjahr – signifikant häufiger bei Jungen fest zu stellen ($p=0,007$, OR 3,01, 95%KI 1,29-6,99, siehe Tabelle 24, Seite 68).

Tabelle 23: Zeitangaben zur Entwicklung der Kinder mit Trisomie-21

Entwicklungsschritt	prozentuale Häufigkeit
erstes Wort mit ≤ 2 Jahren	51,8%
erstes Wort mit 2,5-4 Jahren	32,3%
erstes Wort mit > 4 Jahren	3,2%
erster Zweiwortsatz mit ≤ 2 Jahren	5,2%
erster Zweiwortsatz mit 2,5-4 Jahren	41,8%
erster Zweiwortsatz mit > 4 Jahren	21,0%
selbständiges Essen mit dem Löffel $< 1,5$ Jahre	9,3%
selbständiges Essen mit dem Löffel 1,5-3 Jahre	57,8%
selbständiges Essen mit dem Löffel > 3 Jahre	9,4%
selbständiges Benutzen der Tasse $< 1,5$ Jahre	14,4%
selbständiges Benutzen der Tasse 1,5 - 3 Jahre	49,3%
selbständiges Benutzen der Tasse > 3 Jahre	10,4%
Entwicklungsschritt	Durchschnittsalter
Freies Sitzen	12,7 Monate
Krabbeln	16,7 Monate
Freies Stehen	21,8 Monate
Freies Laufen	27,2 Monate
Sauberkeit tags und nachts	4,7 Jahre

Die durchschnittlichen Altersangaben zum Erreichen der motorischen Meilensteine waren 13 Monate für das Sitzen, 17 Monate für das Krabbeln, 22 Monate für Stehen und 27 Monate für das Laufen (siehe Tabelle 23, Seite 67).

Signifikante geschlechtsspezifische Unterschiede waren hier nicht zu beobachten.

Das Essen mit dem Löffel beherrschten bis zum Alter von drei Jahren 67,1% der Kinder, das Trinken aus der Tasse 63,7%. Hier waren wieder die männlichen Probanden deutlich öfter in der später (nach mehr als 3 Jahren) entwickelten Gruppe zu finden (für Tasse $p=0,003$, OR 1,86, 95%KI 1,23-2,81 Löffel $p=0,002$, OR 2,00, 95%KI 1,29-2,81, siehe Tabelle 24, Seite 68). Das durchschnittliche Alter, mit dem die Kinder die Sauberkeit erlernt hatten, betrug 4,7 Jahre (siehe Tabelle 23, Seite 67).

Tabelle 24: Entwicklungsverzögerungen nach Geschlecht

	Mädchen (n=487)	Jungen (n=619)	p-Wert	OR (95% Konfidenzintervall)
Erstes Wort nach dem 4. Lebensjahr (LJ)	1,8%	4,2%	0,027	2,33 (1,08-5,02)
Erste Zweiwortsätze nach dem 6. LJ	1,4%	4,2%	0,007	3,01 (1,29-6,99)
Selbständiges Essen mit dem Löffel nach dem 3. LJ	6,4%	12%	0,002	2,00 (1,29-3,09)
Selbständiges Trinken aus der Tasse nach dem 3. LJ	7,4%	12,9%	0,003	1,86 (1,23-2,81)

Bildung und Integration (Tabelle 25)

Bei der Befragung nach Kindergarten- und Schulbesuch fiel auf, dass der Besuch eines Normal- oder Integrationskindergartens dem eines Sonderkindergartens weit überwog, bei der Beschulung die Verteilung jedoch umgekehrt war.

Tabelle 25: Angaben zu Kindergarten- und Schulbesuch der Kinder mit Trisomie-21 (alle Teilnehmer)

	Gruppe A (n=240)		Gruppe B (n=873)		Gesamt (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Besuch eines Normalkindergartens	55	22,9%	216	24,7%	271	24,3%
Besuch eines Integrationskindergartens	63	26,3%	298	34,1%	361	32,4%

Besuch eines Sonderkindergartens	15	6,3%	77	8,8%	92	8,3%
Besuch einer Normalschule	7	2,9%	23	2,6%	30	2,7%
Besuch einer Integrationsschule	9	3,8%	77	8,8%	86	7,7%
Besuch einer Sonderschule	56	23,3%	205	23,5%	261	23,5%
Schulabschluss erreicht	12	5%	15	1,7%	27	2,4%

Unter ausschließlicher Berücksichtigung der Kinder, die bereits einen Kindergarten besuchen oder besuchten, also 3 oder mehr Jahre alt waren, fand man nur 10% in einem Sonderkindergarten untergebracht, fast 70% besuchten einen Regel- oder Integrationskindergarten sowie Montessori- oder Steiner-Kindergärten (15,5% ohne Angabe).

Bei den Schulen hingegen waren etwa 40% aller bereits schulpflichtigen - also 6-jährigen oder älteren - Kinder in der Sonderschule untergebracht (21,8% ohne Angaben). Diese Angaben waren auch abhängig von der Ausbildung der Eltern, Kinder von Akademikermüttern waren signifikant öfter in Integrationsschulen untergebracht und deutlich seltener in Sonderschulen vertreten ($p=0,022$, OR 1,72, 95%KI 1,08-2,76 bzw. $p=0,002$, OR 0,57, 95%KI 0,40-0,81).

Von denjenigen 97 Jugendlichen, zu denen aufgrund ihres Alters schon Angaben dazu gemacht werden konnten, hatten 27 (27,8%) einen Abschluss, zumeist den Sonderschulabschluss, erreicht.

Tabelle 26: Angaben zum Schulbesuch der Kinder mit Trisomie-21

	Kinder ≥ 6 Jahre (n=648)		Alle Befragten (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%
Sonderschule	261	40,1%	261	23,5%
Integrationsschule	86	13,3%	86	7,7%
Normalschule	30	4,6%	30	2,7%
Andere Schulformen (Steiner, Montessori)	131	20,2	131	11,8%
Keine Angaben	141	21,8%	605	54,4%
Abschluss	27	4,2%	27	2,4 %

4.1.3 Zahnmedizinische Aspekte

Tabelle 27: Angaben zur zahnmedizinischen Fragestellung

	Gruppe A (n= 240)		Gruppe B (n= 873)		Gesamtstich- probe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
in den ersten LM gestillt	144	60,0%	583	66,8%	727	65,3%
Beruhigungssauger	95	39,6%	356	40,8%	451	40,5%
Lutschhabit	57	23,8%	254	29,1%	311	27,9%
Knirschen/ Pressen	104	43,3%	366	41,9%	470	42,2%
Milchzahndurchbruch im ersten LJ	144	60,0%	438	50,2%	582	52,3%
erster ZA-Besuch bis 6 Jahre	181	75,4%	653	74,8%	834	74,9%
Kariesfrei	165	68,8%	612	70,1%	777	69,8%
keine Aufklärung über Zahngesundheit	23	9,6%	121	13,9%	144	12,9%
Fehlende Zähne	39	16,3%	118	13,5%	157	14,1%
Fehlende Zähne im Alter > 10 Jahre	32	40,5%	98	43,4%	130	42,6%

Säuglingsalter (Tabelle 27)

Im zahnärztlichen Teil des Fragebogens wurde für zwei Drittel der Kinder mit Trisomie-21 angegeben, dass sie in den ersten Lebensmonaten ausschließlich oder zumindest teilweise (13,8% hiervon) gestillt wurden.

Habits (Tabelle 27)

Zusätzlich benutzten 40,5% der Kinder einen Beruhigungssauger, zu 32,4% einen kiefergerecht geformten Sauger. Außerdem wurde in 27,9% der Fälle ein Lutschhabit und in 42,2% Knirschen oder Pressen des Kindes angegeben.

Milchzahndurchbruch (Tabelle 27)

Bei 17,3% der Trisomie-21 Kinder brach der erste Zahn im Alter von 6-8 Monaten durch, insgesamt hatte die Hälfte der Kinder (52,3%) mit einem Jahr die ersten Zähne. Bei 4,3% der Patienten erschien der erste Zahn erst nach dem 16. Lebensmonat, 12,9% machten hierzu keine Angaben oder konnten sich nicht erinnern.

Zahnärztliche Versorgung (Tabelle 27)

Es gaben 74,9% der befragten Eltern an, dass ihre Kinder bis zum Alter von sechs Lebensjahren den ersten Zahnarztbesuch vorgenommen hatten. Von den 13,1%, die noch nie beim Zahnarzt waren, waren allerdings auch 80,1% nicht älter als drei Jahre. Bei den Patienten, die bereits einen Zahnarzt besucht hatten, wurde zu 15,5% Karies diagnostiziert, 0,8% konnten sich nicht daran erinnern, ob Karies festgestellt wurde, oder machten keine Angaben zu dieser Frage, 81,4% waren kariesfrei. Bezogen auf konkrete Altersstufen waren 75,2% der Kinder von 6 und 7 Jahren (n=157) kariesfrei, bei den 12-jährigen (n=37) lag die Kariesfreiheit bei 59,5%. Die Aufklärung zur Vermeidung von Zahnschäden beinhaltete am häufigsten Zahnpflegeinstruktionen (62,7%) und die Aufforderung zu regelmäßigen Kontrolluntersuchungen (51,7%). Auch die Fluoridierung (38,1%) und zahngesunde Ernährung (28,3%) waren Gegenstand der Gespräche. In 12,9% der Fälle versorgte der Behandler die Patienten mit keinerlei Informationen zur Kariesprophylaxe. Für 81,3% der Patienten wurde eine regelmäßige (70,1%) oder zeitweise Einnahme von Fluorid in Kombination mit Vitamin D angegeben.

Fehlende Zähne (Tabelle 27)

Für das gesamte Patientengut wurde das Fehlen bleibender Zähne mit 14,1% beziffert, in der überwiegenden Zahl wurden Nichtanlagen als Grund angeführt. Betrachtet man nur die Zehnjährigen und ältere, so wurden zu 42,6% fehlende Zähne im bleibenden Gebiss angegeben, auch hier war die Ursache in erster Linie (in 91% der Fälle) die Nichtanlage.

Orofaziale Besonderheiten (Tabelle 28)

Neben den gehäuften Nichtanlagen bleibender Zähne ist bei Menschen mit Trisomie-21 auch die veränderte Anatomie des Nasen-Rachen-Raumes auffällig. Nur 20% der Eltern beobachteten eine ausschließliche Nasenatmung bei ihrem Kind, zwei Drittel der Kinder atmeten durch Nase und Mund und 7,2% ausschließlich durch den Mund. Vermehrter Speichelfluss wurde für 25,6% der Patienten angegeben. Der Schluckakt wurde in 17,2% der Fälle als atypisch

beschrieben. Einen vollständigen Mundschluss erreichten 65,9%, wobei dies in einem Drittel der Fälle erst nach kieferorthopädischer Therapie gelang. In 5% war die Therapie diesbezüglich erfolglos geblieben.

Tabelle 28: Angaben zu orofazialen Besonderheiten

	Gruppe A (n= 240)		Gruppe B (n= 873)		Gesamtstich- probe (n=1113)	
	Anzahl	%	Anzahl	%	Anzahl	%
Nasenatmung	42	17,5%	181	20,7%	223	20,0%
Atmung durch Nase und Mund	170	70,8%	585	67,4%	755	67,8%
Mundatmung	17	7,1%	63	7,2%	80	7,2%
Atypischer Schluckakt	46	19,2%	146	16,7%	192	17,2%
Vermehrter Speichelfluss	55	22,9%	230	26,3%	285	25,6%
vollständiger Mundschluss	110	45,8%	372	42,6%	482	43,3%
Mundschluss erst nach kieferorthopädischer Therapie	60	25,0%	191	21,9%	251	22,6%

Kieferorthopädische Versorgung (Tabelle 29)

14,6% der Eltern waren im ersten Lebensjahr auf die Notwendigkeit einer kieferorthopädischen Konsultation hingewiesen worden, eine Therapie mit kieferorthopädischen Geräten wurde bei 41,2% der Kinder eingeleitet, am häufigsten war dabei die orofaziale Behandlung nach Castillo–Morales, die bei 341 (30,6%) Kindern angewandt wurde.

Knapp die Hälfte der in dieser Studie mit einer Stimulationsplatte nach Castillo–Morales behandelten Patienten trug die Gaumenplatte problemlos oder relativ gut (45,1%), schlecht oder gar nicht wurde sie von 33,7% toleriert. Die Hälfte der Befragten gaben an, die Platten seien ein bis zwei Jahre getragen worden (bei 21% ohne Angaben, siehe Tabelle 29, Seite 73).

Über den Erfolg der Behandlung zogen 28,5% der Eltern eine positive Bilanz, da der vollständige Mundschluss erreicht oder die Situation merklich verbessert wurde, 37,9% sahen keinen oder nur geringfügigen Erfolg. So gaben auch nur 17,9% an, die Platte sei abgesetzt worden, weil das Ziel erreicht war. In 28,4% der Fälle wurde die Platte nicht toleriert und in 12,3% stellte sich der gewünschte Effekt nicht ein, so dass aus diesen Gründen die Behandlung

beendet wurde. Insgesamt wurde der Erfolg der Therapie von den Teilnehmern aus der Klinikstichprobe etwas besser beurteilt, als von denen aus den Selbsthilfegruppen (31,7% bzw. 27,5%).

Fast die Hälfte der Plattentherapien wurde durch manuelle Übungen unterstützt (siehe Tabelle 29, Seite 73).

Tabelle 29: Angaben zur Therapie nach Castillo-Morales (Stimulationsplatte und orofaziale Therapie)

	Angaben in % (n= 341)
Therapiebeginn nach Castillo-Morales im 1. LJ	50,4%
gute oder relativ gute Toleranz der Stimulationsplatte	45,1%
mäßige Toleranz	15,0%
schlechte oder keine Toleranz	33,7%
tägl. Tragedauer max. 1 Stunde	31,7%
tägl. Tragedauer 2-4 Stunden	28,4%
begleitend manuelle Therapie	45,2%
manuelle Übungen nur durch Therapeuten	7,3%
manuelle Übungen durch Therapeut und Eltern	42,2%
Gesamttragedauer max. 1 Jahr	28,2%
Gesamttragedauer 1-2 Jahre	49,6%
guter oder relativ guter Erfolg	28,5%
mäßiger Erfolg	14,4%
geringer oder kein Erfolg	37,9%

Neben der Funktionstherapie nach Castillo-Morales wurde in wenigen Fällen auch eine Behandlung mit herausnehmbaren Platten (4,9%), funktionskieferorthopädischen Geräten (2,4%), Delaire-Maske, Gaumennahterweiterung oder Multiband (je 2%) durchgeführt. Einen Lip-Bumper trugen 4 Patienten (0,4%) (siehe dazu Abbildungen der kieferorthopädischen Apparaturen im Anhang des Fragebogens, Seite **Fehler! Textmarke nicht definiert.**).

4.2 Beschreibung von Zielgröße und Einflussgrößen

Mit Hilfe von bivariaten Modellen wurde nach Festlegung der drei Teilziele zunächst für jedes dieser Teilziele eine Betrachtung der Einflussgrößen

vorgenommen, später wurde der Gesamtscore genauso analysiert. Dabei wurden zunächst Chiquadrattests zur Ermittlung signifikanter p-Werte durchgeführt. Um die Odds Ratio (OR) zu ermitteln, wurde die Zielgröße jeweils dichotomisiert.

4.2.1 Teilziel 1: Frühe Entwicklungsfortschritte des Kindes (Tabelle 30)

Der frühe Entwicklungsverlauf der Kinder mit Trisomie-21 in dieser Studie wurde anhand ihrer sprachlichen und motorischen Fortschritte sowie des Erlernens gewisser Fähigkeiten wie die selbständige Benutzung von Löffel und Tasse und das Erreichen der Sauberkeit untersucht.

Kriterien zur Beurteilung der Sprachentwicklung waren der Zeitpunkt, in welchem Alter das erste Wort und die ersten Zweiwortsätze gesprochen wurden. Die motorische Entwicklung wurde anhand des Alters bei Erlernen von Krabbeln, freiem Sitzen und Stehen sowie Laufen beurteilt.

Signifikant Einfluss nehmende Faktoren für Teilziel 1 sind in Tabelle 30, Seite 74, zusammengefasst.

Tabelle 30: Einflüsse verschiedener Faktoren auf Zielgröße 1: Frühe Entwicklungsfortschritte des Kindes
(signifikant positiv / signifikant negativ)

	p-Wert (ordinal)	p-Wert (binär)	Odds Ratio (OR)	95%Konfidenzintervall	
Alter des Kindes	< 0,001	0,028			
Alter >10 Jahre	< 0,001	< 0,001	0,48	0,35	0,67
Männlichen Geschlechts	0,019	< 0,001	1,67	1,27	2,20
Mosaikform	0,011	0,110	0,39	0,11	1,30
Außerfam. Einrichtung	<0,001	0,649	0,74	0,21	2,68
Herzfehler	0,015	0,060	1,29	0,99	1,69
Orthop. Befund	0,010	0,134	1,37	0,91	2,05
Sehfehler	0,027	0,965	1,01	0,76	1,32
Schwerhörigkeit	0,113	0,033	1,46	1,03	2,06
Logop. Befund	0,001	0,003	0,45	0,27	0,77
Brille	< 0,001	0,014	0,72	0,55	0,94
Hörgerät	0,028	0,004	2,10	1,25	3,51
Keine Hilfsmittel	0,006	0,503	1,10	0,83	1,46

	p-Wert (ordinal)	p-Wert (binär)	Odds Ratio (OR)	95%Konfidenzintervall	
Herzoperation	0,005	0,026	1,39	1,04	1,85
Logop. Therapie	0,001	0,827	0,96	0,69	1,34
Frühförderung	0,028	0,050	1,56	1,00	2,46
Craniosakrale Therapie	0,003	0,022	1,60	1,07	2,39
Musiktherapie	0,037	0,824	1,04	0,74	1,47
Reittherapie	0,009	0,888	0,98	0,73	1,31
Tgl. Hilfe bis zu 3 Stunden	< 0,001	< 0,001	0,43	0,30	0,60
Tgl. Hilfe 6-12 Stunden	< 0,001	< 0,001	2,03	1,50	2,74
Keine Pflegestufe	0,002	0,046	0,66	0,44	0,99
Max. Pflegestufe 3	<0,001	< 0,001	3,01	1,68	5,43

Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) vom Geschlecht

Bei der Betrachtung der verschiedenen möglichen Einflüsse auf die individuelle Frühentwicklung des Kindes fiel das signifikant schlechtere Abschneiden in vielen Teilen der Bewertung bei den männlichen Probanden auf ($p < 0,001$, OR 1,67, 95%KI 1,27-2,20).

Dies trifft in besonderem Maße auf die sprachliche Kompetenz zu, sowie das Erlernen von Fertigkeiten wie die Benutzung von Löffel und das Trinken aus der Tasse (siehe auch Tabelle 24, Seite 68). Auch beim Erreichen der „Sauberkeit“ waren die Mädchen den Jungen überlegen.

Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) vom Alter

Das Alter der Kinder nahm ebenfalls Einfluss, je älter die Kinder waren, desto höhere Punktwerte in dem Teilbereich der frühen Entwicklung wurden erzielt.

Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) von der Trisomieform

Der genetischen Diagnose konnte ein signifikant begünstigender Einfluss bei vorliegender Mosaikform auf den Score des ersten Teilziels zugeordnet werden ($p = 0,011$), der nach Dichotomisierung der Zielgröße allerdings nicht mehr erkennbar war ($p = 0,110$).

Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) von der Familiensituation

Die familiäre Einbindung der Kinder hatte den Analysen zufolge keinen signifikanten Effekt auf ihre Entwicklung. So war etwa kein Entwicklungsunterschied zwischen Einzel- oder Geschwisterkindern sowie abhängig von Kontakten der Eltern zu anderen Familien mit einem Kind mit Trisomie-21 zu erkennen.

Ein signifikanter Zusammenhang schien zunächst mit der Unterbringung in einer außerfamiliären Einrichtung zu bestehen ($p < 0,001$), nach Dichotomisierung der Variablen waren Kinder, die nicht innerhalb der Familie aufwuchsen, allerdings nicht erkennbar benachteiligt in ihrer Entwicklung ($p = 0,649$).

Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) von den Voraussetzungen der Eltern

Das Alter der Eltern, ihr Schulabschluss und ihre Zugehörigkeit zu einer Selbsthilfegruppe spielten für die Gesamtpunktzahl zur frühen Entwicklung der Kinder keine signifikante Rolle. Auch die Angabe der Eltern, sie fühlten sich nicht ausreichend über die besonderen Bedürfnisse ihres Kindes informiert, hatte keinen nachweisbar negativen Einfluss auf den hier betrachteten Teilaspekt.

Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) von Begleitsymptomen

Von den Begleitsymptomen bei der Trisomie-21 nahmen Herzfehler, orthopädische Probleme und Sprachauffälligkeiten signifikant Einfluss auf die erreichte Punktzahl.

Die orthopädischen Probleme schlugen sich in der Einzelbetrachtung der Komponenten des ersten Teilziels erwartungsgemäß vor allem negativ auf die Bewertung der motorischen Komponenten ($p = 0,009$) nieder.

Die Schwerhörigkeit hatte signifikant ungünstigen Einfluss auf die sprachlichen Komponenten des ersten Teilziels ($p = 0,014$), war aber in der

Gesamtbetrachtung von untergeordneter Bedeutung ($p=0,113$). Dasselbe galt für die Hypotonie, die sich als ungünstig für das Erlernen von Krabbeln ($p=0,048$), Stehen ($p=0,043$) und Laufen ($p=0,040$) erwies, bei der vollständigen Betrachtung von Teilziel 1 aber nicht auffiel ($p=0,612$).

Die Angabe logopädischer Probleme korrelierte mit einer positiveren Bewertung von Teilziel 1 ($p=0,003$, OR 0,45, 95%KI 0,27-0,77). Bei detaillierterer Betrachtung sieht man zwar einen ungünstigen Zusammenhang mit der sprachlichen Komponente des Teilziels, die motorische Komponente war bei Sprachschwierigkeiten aber umso besser bewertet.

Die Durchführung von Herzoperationen hatte einen signifikant negativen Effekt auf die motorische Entwicklung der Kinder ($p=0,013$) und die Gesamtbeurteilung von Teilziel 1 ($p=0,026$, OR 1,39, 95%KI 1,04-1,85).

Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) von Therapieformen

Signifikant günstig war das Tragen einer Brille ($p=0,014$, OR 0,72, 95%KI 0,55-0,94). Sie stellte sich zwar als nachteilig bei der Beurteilung der sprachlichen Entwicklung, jedoch vorteilhaft für die motorische und speziell für die koordinativen Fähigkeiten wie das Essen mit dem Löffel und Trinken aus der Tasse heraus.

Das Hörgerät hingegen hatte ungünstigen Einfluss ($p=0,004$, OR 2,10, 95%KI 1,25-3,51) insbesondere auf die sprachliche und auch auf die motorische Entwicklung.

Für verschiedene Therapieformen (Logopädie, Reittherapie und craniosakrale Therapie) und die Inanspruchnahme der Frühförderung konnte ein signifikant ungünstiger Zusammenhang mit der Höhe der Bewertungszahl festgestellt werden.

Abhängigkeit von Teilziel 1 (Frühentwicklung des Kindes) vom Pflegebedarf

Je größer der tägliche Pflegebedarf und je höher die Pflegestufe für das Kind angegeben wurden, desto schlechtere Werte hatte es durchschnittlich auch im Score für das erste Teilziel.

4.2.2 Teilziel 2: Pflegebedürftigkeit des Kindes (Tabelle 31)

Der Teilaspekt der Pflegebedürftigkeit der Probanden wurde durch deren Einstufung in eine Pflegestufe und den Besitz des Behindertenausweises sowie den von den Betreuern angegeben täglichen Hilfebedarf definiert.

Die Faktoren, die signifikant Einfluss auf die Bewertung von Teilziel 2 nahmen, finden sich in Tabelle 31, Seite 78, zusammengefasst.

Tabelle 31: Einflüsse verschiedener Faktoren auf Zielgröße 2: Pflegebedürftigkeit des Kindes (signifikant positiv / signifikant negativ)

	p-Wert (ordinal)	p-Wert (binär)	OR	95%Konfidenzintervall	
Alter des Kindes	0,001	0,059			
Alter >10 Jahre	< 0,001	< 0,001	0,49	0,35	0,69
Männlichen Geschlechts	0,007	0,008	1,47	1,11	1,94
Mosaikform	0,018	0,375	0,62	0,21	1,82
Außerfam. Einrichtung	< 0,001	0,104	2,36	0,81	6,86
Herzfehler	0,002	0,002	1,53	1,16	2,02
Schwerhörigkeit	0,004	0,003	1,70	1,20	2,42
Logop. Befund	0,007	0,015	0,52	0,31	0,89
Brille	0,003	0,001	0,64	0,48	0,84
Hörgerät	0,001	0,012	1,95	1,15	3,30
Herzoperation	0,010	0,007	1,50	1,11	2,01
Große OP (Herz, Magen-Darm-Trakt, Mandeln, Auge, Hüfte, HWS)	< 0,001	< 0,001	1,83	1,39	2,42
Gute Sprachentwicklung	0,007	0,019	0,66	0,47	0,94
Gute motor. Entwicklung	< 0,001	< 0,001	0,52	0,38	0,70
Teilziel1 (Frühentwicklung)	< 0,001	< 0,001			
Teilziel1(dichotomisiert)	< 0,001	< 0,001	2,08	1,55	2,79

Abhängigkeit von Teilziel 2 (Pflegebedürftigkeit des Kindes) vom Geschlecht

Bei der Analyse der Einflüsse auf diesen Teilbereich fällt wie bei der Betrachtung der Entwicklungsfortschritte ein ungünstigeres Abschneiden der männlichen Probanden auf (p=0,008, OR 1,47, 95%KI 1,11-1,94).

Abhängigkeit von Teilziel 2 (Pflegebedürftigkeit des Kindes) vom Alter

Wie im ersten Teilziel zeigten auch in der hier analysierten Kategorie die Kinder bessere Gesamtwerte je älter sie waren.

Abhängigkeit von Teilziel 2 (Pflegebedürftigkeit des Kindes) von der Trisomieform

Wie bei Teilziel 1 gab es Hinweise auf eine begünstigte Bewertung bei Vorliegen der Mosaikform der Trisomie-21 ($p=0,018$), die allerdings nach Dichotomisierung des Teilziels 2 nicht mehr nachweisbar war ($p=0,375$).

Abhängigkeit von Teilziel 2 (Pflegebedürftigkeit des Kindes) von der Familiensituation und den Voraussetzungen der Eltern

Es lebten signifikant mehr Kinder der Pflegestufe 3 nicht in ihren Familien, der Aspekt der Heim- im Gegensatz zur Familienbetreuung hatte signifikanten Gesamteinfluss auf das hier untersuchte Teilziel ($p<0,001$), der jedoch nach Dichotomisierung des Teilziels nicht mehr nachweisbar war ($p=0,104$). Es wurden allerdings aus dieser Umfrage nur 1,3% der Kinder in außerfamiliären Einrichtungen betreut.

Andere soziale Umstände wie Kontakte zu anderen Trisomie-21 Kindern oder die Zugehörigkeit zu einer Selbsthilfegruppe sowie die Familiensituation (Geschwister etc.) stellten keine signifikanten Faktoren in der Bewertung der Pflegebedürftigkeit des Kindes dar, ebenso wenig die Bildung der Eltern.

Abhängigkeit von Teilziel 2 (Pflegebedürftigkeit des Kindes) von Begleitsymptomen

Ein signifikant ungünstiger Effekt konnte auch in diesem Bereich dem Vorliegen eines Herzfehlers zugeordnet werden ($p=0,002$, OR 1,53, 95%KI 1,16-2,02). Die Schwerhörigkeit stand ebenfalls im Zusammenhang mit schlechterem Abschneiden in Teilbereich 2 ($p=0,003$, OR 1,70, 95%KI 1,20-2,42).

Die Durchführung von Operationen hatte einen nachweisbar negativen Einfluss auf den hier betrachteten Teilaspekt und korrelierte mit erhöhter Pflegebedürftigkeit des Kindes ($p < 0,001$, OR 1,83, 95%KI 1,39-2,42).

Abhängigkeit von Teilziel 2 (Pflegebedürftigkeit des Kindes) von Therapieformen

Die Inanspruchnahme verschiedener Therapieformen hatte keinen Einfluss auf die Einordnung in der zweiten Teilkategorie.

Abhängigkeit von Teilziel 2 (Pflegebedürftigkeit des Kindes) von Teilziel 1 (Frühe Entwicklungsfortschritte des Kindes)

Ein positiver Verlauf von sprachlicher und motorischer Entwicklung (Teilziel 1) korrespondierte signifikant mit einer günstigeren Einordnung bezüglich der Pflegebedürftigkeit der Probanden ($p < 0,001$, OR 2,08, 95%KI 1,55-2,79). Dabei kam der Motorik eine höhere Bedeutung zu als der Sprachentwicklung.

4.2.3 Teilziel 3: Schulische Entwicklung und Integration (Tabelle 32)

Für den Bereich der Bildung wurden die Kindergarten- und Schulempfehlungen sowie deren definitive Auswahl und ein eventuell bereits erfolgter Schulabschluss zu Grunde gelegt.

Einfluss nehmende Faktoren für Teilziel 3 sind in Tabelle 32, Seite 81 zusammengefasst.

Abhängigkeit von Teilziel 3 (Schulische Entwicklung und Integration) vom Geschlecht

Trotz der gegenseitigen Abhängigkeiten der Teilziele war keine Signifikanz für eines der Geschlechter zu erkennen, wie es in den beiden ersten Zielen der Fall war ($p = 0,057$).

Tabelle 32: Einflüsse verschiedener Faktoren auf Zielgröße 3: Schulische Entwicklung des Kindes
(signifikant positiv / signifikant negativ)

	p-Wert (ordinal)	p-Wert (binär)	OR	95%Konfidenzintervall	
Alter des Kindes	< 0,001	< 0,001			
Alter >10 Jahre	< 0,001	< 0,001	3,11	2,28	4,25
Männlichen Geschlechts	0,519	0,057	1,35	0,99	1,83
Mosaikform	< 0,001	0,453	1,43	0,56	3,64
Kind lebt in der Familie	0,002	0,036	0,62	0,39	0,97
Außerfam. Einrichtung	< 0,001	< 0,001	11,10	3,45	35,75
Bildung der Mutter	0,001	< 0,001	0,54	0,40	0,74
Bildung des Vaters	0,061	0,004	0,65	0,48	0,87
Sehfehler	< 0,001	0,006	1,58	1,14	2,19
Logop. Befund	0,001	0,904	1,03	0,63	1,69
Orthop. Befund	0,017	0,001	1,99	1,30	3,04
Brille	< 0,001	< 0,001	1,80	1,31	2,46
Hörgerät	0,964	0,295	0,68	0,33	1,40
Keine Hilfsmittel	< 0,001	< 0,001	0,54	0,38	0,77
Logop. Therapie	< 0,001	0,016	1,67	1,10	2,53
Reittherapie	< 0,001	< 0,001	1,75	1,28	2,39
Ergotherapie	< 0,001	< 0,001	1,83	1,34	2,51
Keine Pflegestufe	< 0,001	< 0,001	0,31	0,17	0,57
Max. Pflegestufe3	< 0,001	< 0,001	3,70	2,04	6,72
Gute Sprachentwicklung	0,015	0,037	0,67	0,46	0,98
Gute motor. Entwicklung	0,050	0,075	0,74	0,53	1,03
Teilziel1 (Frühentwicklung)	< 0,001	0,005			
Teilziel2 (Pflegebedürftigkeit)	< 0,001	< 0,001			
Teilziel1(dichotom)	0,003	0,111	1,30	0,94	1,81
Teilziel2(dichotom)	0,016	0,256	1,22	0,87	1,71

Abhängigkeit von Teilziel 3 (Schulische Entwicklung und Integration) von der Familiensituation

Das Leben der Kinder innerhalb der Familie war signifikant mit einer positiveren Bewertung in Teilziel 3 verknüpft ($p=0,036$, OR 0,62, 95%KI 0,39-0,97), äußerst ungünstig schnitten die Bewohner außerfamiliärer Einrichtungen ab ($p<0,001$, OR 11,10, 95%KI 3,45-35,75).

Abhängigkeit von Teilziel 3 (Schulische Entwicklung und Integration) von den Voraussetzungen der Eltern

Bei der Bewertung der schulischen Entwicklung der Kinder war die höhere Bildung der Eltern (Hochschulreife oder –abschluss), vor allem der Mutter, ein signifikant begünstigender Faktor ($p<0,001$ OR 0,54, 95%KI 0,40-0,74). Unterschied man nur die Akademiker von den Nicht-Akademikern waren die Ergebnisse nicht mehr auffällig.

Abhängigkeit von Teilziel 3 (Schulische Entwicklung und Integration) von Begleitsymptomen und Therapieformen

Logopädische Befunde schienen im Zusammenhang mit einer ungünstigeren Bewertung dieses Teilaspektes zu stehen ($p=0,001$), nach Dichotomisierung des Scores war diese Tendenz aber nicht mehr signifikant ($p=0,904$). Die Inanspruchnahme einer logopädischen Therapie stand ebenfalls in einem negativen Zusammenhang mit Teilziel 3 ($p=0,016$, OR 1,67, 95%KI 1,10-2,53). Orthopädische Probleme zeigten einen negativen Einfluss ($p=0,001$, OR 1,99, 95%KI 1,30-3,04).

Kinder, die keine Hilfsmittel wie Brille oder Hörgeräte brauchten, schnitten in den Fragen zur schulischen Entwicklung signifikant besser ab ($p<0,001$, OR 0,54, 95%KI 0,38-0,77). Eine Brille hatte entsprechend einen ungünstigen Effekt auf die Bewertung von Teilziel 3 ($p<0,001$, OR 1,80, 95%KI 1,31-2,46).

Auch Ergotherapie und Reittherapie standen in signifikant ungünstigem Zusammenhang mit dem Score des dritten Teilziels.

Abhängigkeit von Teilziel 3 (Schulische Entwicklung und Integration) von Teilziel 1 (Frühe Entwicklungsfortschritte des Kindes) und 2 (Pflegebedürftigkeit des Kindes)

Es zeigte sich, dass bessere Werte in den vorangegangenen Teilbereichen „Entwicklung“ und „Pflegebedürftigkeit“ auch signifikant mit einer positiveren Einordnung im Bereich der Bildung der Kinder einhergingen, wobei dies für die dichotomisierten Größen nicht mehr auffällig war.

Vor allem eine gute sprachliche Entwicklung begünstigte eine höhere Punktzahl dieses Teilziels, für die motorische Entwicklung galten weniger stark ausgeprägte Tendenzen.

4.2.4 Gesamtziel: Mentale Entwicklung des Kindes (Tabelle 33)

Nach Betrachtung der einzelnen Komponenten der Entwicklung von Kindern mit Trisomie-21 wurden die gefundenen Einfluss nehmenden Faktoren noch auf ihre Wirkung auf das Gesamtziel überprüft.

Eine Zusammenfassung der beeinflussenden Faktoren findet sich in Tabelle 33, Seite 84.

Abhängigkeit des Gesamtziels (Mentale Entwicklung des Kindes) von Geschlecht, Alter und Trisomieform

Es bestand immer noch ein signifikant ungünstiger Zusammenhang mit dem Alter, der Trisomieform und dem Geschlecht der Probanden. Teilnehmer männlichen Geschlechts hatten eine 1,77fach erhöhte Chance, der schlechter sich entwickelnden Gruppe anzugehören.

Abhängigkeit des Gesamtziels (Mentale Entwicklung des Kindes) von Familiensituation und Voraussetzungen der Eltern

Auf das Gesamtziel nahm die Familiensituation, in der das Kind lebte, keinen signifikanten Einfluss. Der zunächst festgestellte Zusammenhang mit der Unterbringung in einer außerfamiliären Einrichtung ($p < 0,001$) war nach Dichotomisierung der Werte nicht mehr auffällig ($p = 0,127$).

Die Bildung der Eltern und ihre Vorkenntnisse zur Trisomie-21 standen in keinem Zusammenhang mit dem Ergebnis im Gesamtziel.

Tabelle 33: Einflüsse verschiedener Faktoren auf das Gesamtziel (mentale Entwicklung)
(signifikant positiv / signifikant negativ)

	p-Wert (ordinal)	p-Wert (binär)	OR	95%Konfidenzintervall	
Alter des Kindes	0,063	0,051			
Alter >10 Jahre	< 0,001	< 0,001	0,55	0,40	0,77
Männlichen Geschlechts	0,031	0,002	1,56	1,18	2,07
Mosaikform	< 0,001	0,054	0,26	0,06	1,13
Außerfam. Einrichtung	< 0,001	0,127	2,25	0,77	6,53
Herzfehler	0,222	0,024	1,37	1,04	1,79
Logop. Befund	< 0,001	0,002	0,43	0,24	0,75
Orthop. Befund	0,032	0,002	1,87	1,25	2,78
Brille	0,001	0,007	0,69	0,52	0,90
Hörgerät	0,011	0,001	2,47	1,48	4,13
HerzOP	0,033	< 0,001	1,73	1,30	2,30
Große OP (Herz, Magen-Darm-Trakt, Mandeln, Auge, Hüfte, HWS)	0,372	0,001	1,56	1,19	2,05
Tgl. Hilfe bis zu 3 Stunden	< 0,001	< 0,001	0,20	0,13	0,31
Tgl. Hilfe 6-12 Stunden	< 0,001	< 0,001	2,56	1,89	3,47
Keine Pflegestufe	0,061	0,021	0,60	0,39	0,93
Max. Pflegestufe 3	< 0,001	< 0,001	5,79	3,14	10,67
Sprachliche Entwicklung	< 0,001	< 0,001	0,34	0,25	0,47
Motorische Entwicklung	< 0,001	< 0,001	0,02	0,02	0,03

Abhängigkeit des Gesamtziels (Mentale Entwicklung des Kindes) von Begleitsymptomen und Therapieformen

Gravierende orthopädische Probleme gehörten zu den ungünstigen Faktoren ($p=0,002$, OR 1,87, 95%KI 1,25-2,78), die logopädischen Befunde standen wie schon in Teilziel 1 in positivem Zusammenhang mit der Gesamtbewertung ($p=0,002$, OR 0,43, 95%KI 0,24-0,75).

Herzoperationen nahmen ungünstigen Einfluss auf den Gesamtscore ($p < 0,001$, OR 1,73, 95%KI 1,30-2,30).

Begünstigend fiel nach wie vor das Tragen einer Brille auf und wie schon in den Teilzielen stand das Hörgerät in negativem Zusammenhang mit der Gesamtbewertung ($p = 0,007$, OR 0,69, 95%KI 0,52-0,90 bzw. $p = 0,001$, OR 2,47, 95%KI 1,48-4,13).

Den Therapieformen konnten keine signifikanten Einflüsse auf das Gesamtziel zugeordnet werden.

Abhängigkeit des Gesamtziels (Mentale Entwicklung des Kindes) von Entwicklung und Pflegebedarf

Gute sprachliche und motorische Entwicklung standen im günstigen Zusammenhang mit dem Gesamtscore (Sprache: $p < 0,001$, OR 0,34, 95%KI 0,25-0,47 bzw. Motorik: $p < 0,001$, OR 0,02, 95%KI 0,02-0,03).

Zeitlich größerer täglicher Hilfebedarf und korrespondierend dazu die Höhe der Pflegestufe beeinflussten die Gesamtbewertung signifikant negativ (tägl. Hilfe 6-12 Stunden: $p < 0,001$, OR 2,56, 95%KI 1,89-3,47, Pflegestufe 3: $p < 0,001$, OR 5,79, 95%KI 3,14-10,67).

4.2.5 Therapieerfolge in Abhängigkeit von der Entwicklung am Beispiel der Therapie nach Castillo-Morales (Tabelle 34)

Für die Fragestellung, ob eine günstige oder weniger gute Entwicklung des Kindes den Erfolg einer Therapie wesentlich beeinflusst, wurde das Beispiel der Therapie nach Castillo-Morales ausgewählt.

Für die hier beschriebenen Ergebnisse wurden nur die 341 Patienten betrachtet, die bei der Frage nach kieferorthopädischen Maßnahmen die Therapie nach Castillo-Morales angegeben hatten. Die Verteilung der Scores glich in dieser reduzierten Stichprobe der der Gesamtstichprobe, so dass etwa 25% der Probanden der schlechter entwickelten Gruppe angehörten.

Von den Therapien mit der Stimulationsplatte wurden 28,5% als Erfolge gewertet, 37,9% als Misserfolg. Die Einfluss nehmenden Faktoren zum Erfolg der Therapie sind in Tabelle 34, Seite 86, zusammengefasst.

Negative Einflussfaktoren für den Therapieerfolg

Signifikant ungünstigen Einfluss auf den Erfolg der Behandlung nach Castillo-Morales hatte die schlechte Toleranz der Gaumenplatte ($p < 0,001$, OR 0,08, 95%KI 0,03-0,19). Letztere stand jedoch in keinem signifikanten Zusammenhang mit den Ergebnissen zur mentalen Entwicklung der Kinder. Die Feststellung der Hypotonie hatte ebenfalls ungünstigen Einfluss auf den Erfolg der Therapie ($p = 0,041$, OR 0,61, 95%KI 0,39-0,98).

Tabelle 34: Einfluss gebende Faktoren auf den Erfolg einer Therapie nach Castillo-Morales (signifikant positiv / signifikant negativ)

	p-Wert	OR	95%Konfidenzintervall	
Gute Toleranz der Platte	< 0,001	7,12	4,13	12,29
Schlechte Toleranz der Platte	< 0,001	0,08	0,03	0,19
Tgl. Tragedauer 1Std	0,083	0,63	0,37	1,07
Tgl. Tragedauer 2bis4Std	0,006	2,02	1,22	3,34
Beginn im 1. LJ	0,014	1,81	1,12	2,91
Gesamttragedauer max. 1J	0,935	0,98	0,58	1,65
Gesamttragedauer \geq 2J	0,017	1,78	1,11	2,87
begleitende man. Therapie	< 0,001	2,44	1,50	3,94
Hypotonie	0,041	0,61	0,38	0,98
Ziel 1 (Entwicklungsfortschritte) dichotom	0,185	0,69	0,39	1,20
Ziel 2 (Pflegebedürftigkeit) dichotom	0,882	1,04	0,61	1,79
Ziel 3 (Schule/Integration) dichotom	0,231	0,70	0,39	1,26
Gesamtziel dichotom	0,514	0,83	0,47	1,46

Positive Einflussfaktoren für den Therapieerfolg

Ein früher Therapiebeginn in den ersten Lebensmonaten ($p = 0,014$, OR 1,81, 95%KI 1,12-2,91), eine längere tägliche ($p = 0,006$, OR 2,02, 95%KI 1,22-3,34)

sowie Gesamttragedauer ($p=0,017$, OR 1,78, 95%KI 1,11-2,87) und vor allem die gute Toleranz der Gaumenplatte ($p<0,001$, OR 7,12, 95%KI 4,13-12,29) hatten begünstigenden Einfluss auf die Effektivität. Auch eine begleitende manuelle Therapie trug zu einem besseren Ergebnis bei ($p<0,001$, OR 2,44, 95%KI 1,50-3,94).

Abhängigkeit des Therapieerfolges von der Entwicklung der Patienten

Die bivariaten Analysen zeigten hingegen keinen Zusammenhang des Therapieerfolges mit dem Abschneiden in einem der Teilziele oder in der Gesamtbewertung der Entwicklung der Kinder.

5 Diskussion

5.1 Hauptergebnisse

5.1.1 Elternsituation

In den Ergebnissen der Studie bezüglich der Situation der Betreuungspersonen der Trisomie-21 Patienten fiel vor allem auf, dass die Vermittlung der Erstdiagnose und Begleitung der Familien durch die Ärzte noch vielfach kritisiert wurde und Verbesserungen diesbezüglich dringend gewünscht werden. Dabei war die Unzufriedenheit auch signifikant mit der Art der Schulbildung der Eltern verknüpft.

Für die Diagnosevermittlung wurde vor allem gefordert, dass die Ärzte mit mehr Einfühlungsvermögen ihre Gespräche mit den Eltern führen und sie positiver mit ihrer Situation konfrontieren. Es sollte Wert auf ein ausführliches Gespräch mit möglichst beiden Elternteilen gelegt werden, in dem den Eltern nicht nur die Schwierigkeiten, die möglicherweise auf sie zukommen, sondern auch Perspektiven und Unterstützungsmöglichkeiten aufgezeigt werden. Viele Eltern erlebten ihren Alltag mit dem Trisomie-21 Kind sehr viel positiver als es ihnen von ärztlicher Seite in Aussicht gestellt wurde.

Die Aufklärung über Förder- und Therapiemöglichkeiten schien recht umfassend, doch war dies nicht nur ein Verdienst der begleitenden Ärzte als der engagierten Eltern selbst. Auch hier waren die Eltern mit akademischem Abschluss offenbar im Vorteil, da sie deutliche häufiger angaben, sich selbst informiert und sich Selbsthilfegruppen angeschlossen zu haben.

Korrespondierend dazu waren auch Vorkenntnisse und die Information der Eltern über die Trisomie-21 durch Ärzte sowohl prä- wie postnatal abhängig von höherem Schulabschluss umfassender.

5.1.2 Entwicklung der Probanden

Als Einflussgrößen für die mentale Entwicklung der Trisomie-21 Patienten spielten in dieser Studie vor allem das Alter der Probanden, das Geschlecht, die genetische Diagnose und die möglichen Begleiterkrankungen und Operationen eine Rolle. Eine gegenseitige Abhängigkeit von den Teilzielen körperliche/geistige Entwicklung und Pflegebedürftigkeit des Probanden konnte ebenfalls festgestellt werden (siehe Tabelle 33, Seite 84).

Die eigene höhere Ausbildung der Eltern hatte begünstigenden Einfluss auf die Bewertung von Teilziel 3 (Schulische Entwicklung und Integration) ihrer Kinder.

Keine Bedeutung für die mentale Entwicklung der Patienten hingegen konnte laut dieser Untersuchung der Familiensituation – mit Ausnahme derjenigen, die in außerfamiliären Einrichtungen lebten - oder den teils negativen Erlebnissen der Eltern bei der Diagnoseübermittlung zugeschrieben werden.

5.1.3 Zahnmedizinische Aspekte und Therapieerfolg mit der Behandlung nach Castillo-Morales in Abhängigkeit von der mentalen Entwicklung

Im zahnmedizinischen Teil der Befragung fiel eine hohe Stillquote (65,3% in den ersten Lebensmonaten, siehe Tabelle 27, Seite 70) für die Trisomie-21 Kinder auf.

Der Milchzahndurchbruch setzte bei vielen Kindern verspätet ein und im bleibenden Gebiss trat häufig Zahnunterzahl wegen Nichtanlagen auf.

Der Kariesbefall war je nach Altersgruppe durchschnittlich oder sogar unterdurchschnittlich (siehe Tabelle 27, Seite 70).

Von den Kindern im Alter von sechs oder mehr Jahren hatten bis auf acht alle schon einen Zahnarztbesuch absolviert (bei 3% fehlenden Angaben).

Einen vollständigen Mundschluss und ausschließliche Nasenatmung gaben erwartungsgemäß nur 43,3% bzw. 20% der Patienten an (siehe Tabelle 28, Seite 72).

Bei den kieferorthopädischen Therapien kam der Behandlung nach Castillo-Morales die weitaus größte Bedeutung zu. Ein Therapieerfolg oder –misserfolg

dieser Behandlung konnte in der vorliegenden Untersuchung nicht in einen Zusammenhang mit der mentalen Entwicklung der Patienten gebracht werden. Entscheidende Faktoren waren vielmehr in der Therapie selbst bzw. dem Therapiezeitpunkt begründet (siehe Tabelle 34, Seite 86).

5.2 Vergleich der eigenen Ergebnisse mit denen ähnlicher Studien

5.2.1 Diagnosevermittlung

Das Ergebnis der vorliegenden Studie bezüglich der Situation der Eltern bei der Vermittlung der Erstdiagnose wird ganz ähnlich auch von **Skotko** in einer aktuellen Fragebogenstudie in den USA ermittelt (Skotko, 2005). Die Ergebnisse lassen einen Vergleich zu, da eine ähnliche Anzahl von Fragebögen ausgewertet wurde ($n = 1250$), die Befragten waren ebenfalls als Mitglieder von Selbsthilfegruppen angesprochen worden, sollten ebenfalls Details ihres Erstgesprächs beurteilen. Dabei wurden im Wesentlichen die gleichen Aspekte kritisiert und identische Verbesserungsvorschläge gemacht.

Ein Vergleich mit älteren Studien zeigt, dass sich die kritischen Punkte bei der Erstvermittlung einer Diagnose „Down-Syndrom“ im Laufe der letzten Jahrzehnte nicht wesentlich geändert haben. Gleichzeitig scheint aber eine Verbesserung der Situation auf Grundlage dieser Erkenntnisse nur in einigen Bereichen und sehr langsam einzutreten, vor allem was die Form des Erstgesprächs betrifft. Nach einer Verbesserungstendenz im Laufe der 80er Jahre lag die Elternzufriedenheit in neueren Studien aus der ersten Dekade des 21. Jahrhunderts sogar wieder deutlich niedriger (siehe Tabelle 35, Seite 92).

Schon **Pueschel und Murphy** stellten in einer Studie zum Down-Syndrom von 1976 fest, dass die Patienten Art und Ort der Gesprächsführung und die gewählte Terminologie „**Mongolismus**“ kritisierten. Es wurde auch gewünscht, man solle möglichst beide Eltern gemeinsam informieren und die Diagnose so bald als möglich mitteilen. Lediglich in einem Punkt konnte Pueschel positive Fortschritte zu vorangegangenen Untersuchungen feststellen: die Eltern wurden weniger häufig aktiv zur Unterbringung ihrer Kinder in Heimen aufgefordert. Die

Untersuchung umfasste 414 Teilnehmer in den USA (Pueschel et Murphy, 1976).

Neun Jahre später untersuchte **Pueschel** anhand desselben Fragebogens, ob und welche Verbesserungen in den vergangenen Jahren stattgefunden hatten. Große Fortschritte schien es bezüglich der Empfehlungen zur Unterbringung in einem Heim, der gewählten Terminologie und dem rechtzeitigen Informieren der Eltern zu geben. Auch sonst war die Zufriedenheit der Patienten insgesamt höher, doch immer noch ein Drittel war unzufrieden mit dem Erstgespräch. An dieser Befragung nahmen 139 Probanden teil (Pueschel, 1985).

Eine weitere Befragung zu ihren Erfahrungen bei der Erstdiagnose unter 123 Müttern von Kindern mit Trisomie-21 in Schottland brachte gleiche Aspekte zum Vorschein (**Murdoch**, 1983). Als Verbesserung wurde hier im Laufe der Jahrzehnte die schnellere Diagnosestellung herausgestellt, wobei immer noch einige Betroffene kritisierten, sie hätten das Gefühl gehabt, ihnen sei die Diagnose zunächst vorenthalten worden, was einstimmig als äußerst negativ empfunden wurde.

Die Eltern wünschten sich in allen Untersuchungen, sobald als möglich vom Verdacht oder der Diagnose der Trisomie-21 bei ihrem Kind in Kenntnis gesetzt zu werden.

Die Wichtigkeit dieses Aspektes hebt auch eine Studie mit 166 Teilnehmern von **Quine und Rutter** (1994) hervor, die die Elternzufriedenheit mit der Erstaufklärung über mentale oder physische Behinderungen ihrer Kinder, unter anderem bei der Trisomie-21, untersuchte. Sie beziffern in ihrer Studie die Elternunzufriedenheit mit den Erstgesprächen zwischen 40 und 50% und sogar höher, wenn die Diagnose über die Ursachen einer Behinderung nicht eindeutig gestellt werden konnte.

Drei Schlüsse werden aus dieser Studie gezogen: die Aufklärung sollte schnellstmöglich und in geeigneter Form (mit beiden Eltern, an angemessenem Ort und mit überlegter Terminologie) übermittelt werden, die übermittelnde Person sollte positiv in das Gespräch gehen und es sollten ausreichend Informationen für die Eltern bereitgestellt werden.

Außerdem wird hier festgestellt, dass es für die Eltern von hohem

psychologischem Wert war, eine eindeutige Diagnose zu erhalten und nicht in Ungewissheit zu bleiben.

Diese Erkenntnis beschreiben auch **Lenhard et al.** in ihrer Studie 2005.

Über eine Elternbefragung von **Decurtins et al.** 1995 in der Deutschschweiz berichtet Jeltsch-Schudel, dass sich etwa die Hälfte der Befragten zufrieden über das Gespräch geäußert hatte. Auch hier wurden Verbesserungen zu Diagnosezeitpunkt, Beachtung der Anwesenheit beider Eltern und Wahl der Terminologie beobachtet. Zu diesem Zweck wurden aus der Gesamtstichprobe die Gruppe der Kinder unter 7 Jahren (n=174) und zwischen 18 und 36 Jahren (n=116) miteinander verglichen (Jeltsch-Schudel, 2006).

Tabelle 35: Elternzufriedenheit mit dem Erstgespräch aus 8 Studien im Verlauf der vergangenen 30 Jahre

Studie	Zufriedenheit mit dem Erstgespräch
Pueschel et Murphy 1976 (n=414)/ USA	48%
Murdoch 1983 (n=123)/ GB	54%
Pueschel 1985 (n=139)/ USA	65%
Quine et Rutter 1994 (n=166)/ GB	55%
Decurtins et al (1995) (n=174 / n=116)/ CH	57% / 51%
Wilken 2002 (N=707)/ BRD	31%
Skotko 2005 (N=1250)/ USA	40%
eigene Studie 2006 (N=1113)/ BRD	37%

Obwohl die zitierten Studien verschieden große Kollektive befragten und in unterschiedlichen Ländern erhoben wurden, geben die großen Übereinstimmungen den Hinweis, dass die Bedürfnisse der Eltern durchaus vergleichbar sind und eine parallele Betrachtung erlauben. Betrachtet man die Ergebnisse der Arbeiten insgesamt und insbesondere die Studie von Pueschel im Jahr 1985 und die vorliegende Studie, so macht es den Anschein, dass sich die Zufriedenheit der Eltern mit dem Erstgespräch seit 1985 nicht verbessert hat sondern sich vielmehr ein hoher Bedarf zur Qualitätsverbesserung beim Erstgespräch mit den Eltern nach der Geburt ihres Kindes mit Trisomie-21 ergibt.

Im Vergleich über diese vier Dekaden gibt es übereinstimmend auch Fortschritte zu verzeichnen:

So ist die **Heimunterbringung** schon lange nicht mehr die erste Wahl der Versorgung der Kinder und wird glücklicherweise nicht mehr „standardmäßig“ empfohlen. Trotzdem berichteten Eltern immer noch davon, gefragt worden zu sein, ob sie ihr Kind wirklich behalten möchten („Ich wurde gefragt, ob ich das Kind überhaupt mitnehmen will.“). Es schrieb eine Mutter über ihr Erstgespräch 1996: „Man sagte, wir müssten unseren Sohn nicht nehmen.“, einer weiteren Mutter wurde 1993 gesagt: „Das Kind ist nicht normal, aber es gibt ja Heime...“. Eltern, die eine pränatale Diagnose bekamen, empfanden die Frage „Wollen sie das Kind wirklich bekommen?“ als sehr unpassend und berichteten teilweise über Unverständnis der Ärzte gegenüber ihrer Entscheidung, die Schwangerschaft fortsetzen zu wollen (siehe Tabelle 36, Seite 93).

Tabelle 36: Zitate und Berichte von Eltern aus dem Erstgespräch

Jahr	Aussage	Aussage von:
1996	„Man sagte, wir müssten unseren Sohn nicht nehmen, sondern könnten ihn weggeben.“	keine Angabe
1993	„Das Kind ist nicht normal, aber es gibt ja Heime!“	Krankenschwester/ Hebamme
1995	"Finden Sie Ihr Kind nicht etwas abartig?"	Kinderarzt
1969	„Aussage des Arztes: Wir wollen hoffen, dass das Kind nicht alt wird.“	Gynäkologe
1998	„Wollen sie das Kind wirklich bekommen?“	Gynäkologe
1999	„Arzt wusste selber nicht, wie er mit uns reden soll – nur, dass wir dadurch Steuervorteile haben.“	Kinderarzt
1992	„Mir wurde ein Bett zur Abtreibung freigehalten-völliges Unverständnis bzgl. der Entscheidung für das Kind.“	Arzt
1993	„Ich wurde gefragt, ob ich das Kind überhaupt mitnehmen will.“	keine Angabe

Die **Diagnose wurde erkennbar öfter direkt nach der Geburt gestellt** (siehe auch Tabelle 37, Seite 94). Eltern, die davon berichteten, dass sie bei der Diagnosevermittlung nach wenigen Tagen oder gar später das Gefühl hatten, die letzten zu sein, die über ihr Kind Bescheid wussten, waren hoch unzufrieden über diese Praxis: „Ich hätte mir gewünscht, dass man mir eher und von sich aus die Wahrheit gesagt hätte....“.

Die Empfehlung nach dieser und allen zitierten Studien ist eindeutig, die Eltern

sobald als möglich über den Verdacht oder die Diagnose Trisomie-21 ihres Kindes in Kenntnis zu setzen.

In der **Terminologie** scheint sich auch langsam erst zu etablieren, die Ausdrücke „mongoloid“ oder „Mongolismus“ nicht mehr zu benutzen. Dass sie immerhin noch in 26,2% unserer Fälle (bei Pueschel 1976 waren es 65%, siehe Tabelle 37, Seite 94) zur Anwendung kamen, ist umso bedauerlicher. Trotzdem erkennt man auch innerhalb unserer Studienpopulation eine Verbesserung, wenn man diesen Aspekt bei Kindern, die älter bzw. jünger als 10 Jahre waren, betrachtete (38,7% Nennungen bei über 10jährigen bzw. 21,5% bei jüngeren Patienten, siehe Tabelle 37, Seite 94).

Es wird auch übereinstimmend immer häufiger beachtet, dass **beide Eltern im Erstgespräch** sind (siehe Tabelle 37, Seite 94).

Tabelle 37: Angaben zum Erstgespräch im Zeitvergleich der Studie von Pueschel und der eigenen Studie

	Pueschel et Murphy 1976 (n=414)	Pueschel 1985 (n=139)	eigene Studie Kinder >10J. (n=305)	eigene Studie Kinder ≤10J. (n=808)
Zufrieden mit dem Gespräch	48%	65%	32%	38%
Aufklärung beider Elterngemeinsam	20%	33%	46%	55%
Diagnose direkt bei der Geburt	12%	32%	69%*	70%*
Zu wenig Information	17%	12%	41%	34%
Bezeichnung "Mongolismus"gebraucht	65%	43%	39%	22%

* inklusive pränatal diagnostizierter Fälle

Die erstgenannten Aspekte, vor allem Benennung des Syndroms und zunehmende Integration der Trisomie-21 Kinder in die Familie und Gesellschaft, sind allerdings sämtlich eher Verbesserungen, die durch die allgemeine Wandlung der Haltung gegenüber Menschen mit Trisomie-21 erklärbar sind und betreffen nicht allzu sehr die Aspekte, die der vermittelnde Arzt im Erstgespräch zu beachten hat.

Die Elternunzufriedenheit bezüglich des Ablaufs des Gesprächs ist mit der Zeit nicht sehr gesunken. Vielmehr gibt es im Vergleich der Studien Hinweise, der Trend nach einer Verbesserung in den achtziger Jahren könne nun wieder deutlich rückläufig sein (siehe Tabelle 35, Seite 92).

Zwar wurde immer häufiger beachtet, dass beide Eltern dem Gespräch beiwohnten, doch die **Gesprächsführung** wurde nach wie vor oft als „herzlos“, „unbeholfen“ oder „ruppig“ empfunden. Die Versorgung **mit Informationen und Unterstützungsangeboten** wurde immer noch vielfach kritisiert. Immer häufiger wurde auch der Hinweis gegeben, dass man sich „mehr positive Aspekte...“ wünsche. Stattdessen wurde „...mehr Mitleid als Optimismus vermittelt...“ und „...nur ‚Nichtmöglichkeiten‘ aufgezählt...“. Außerdem hätten einige Eltern „...nach verdaulichem Schock...“ gern ein zweites Gespräch geführt.

Insgesamt muss allerdings auch die nicht identische Form der Fragestellung in den unterschiedlichen Studien berücksichtigt werden.

Im Zeitvergleich unseres Patientenguts (Kinder über 10 Jahre und jüngere Kinder) war eine Verbesserung bezüglich der Elternzufriedenheit mit dem Erstgespräch erkennbar (siehe Tabelle 37, Seite 94).

In jedem Fall ist die Schlussfolgerung der Untersuchung, dass vor allem die Kooperation Mediziner-Betreuer/Eltern einer eingehenden Betrachtung bedarf. Möglicherweise müssen sich die Mediziner den gewachsenen Ansprüchen der Patienten hier besser anpassen. Es gibt zwar fachlich immer wieder große Fortschritte zu verzeichnen, doch das veränderte Bewusstsein der Patienten für eine optimale Betreuung fordert offenbar mehr als Hightech-Medizin. Die Begleitung der immer mehr sensibilisierten Patienten hält mit dem medizinischen Fortschritt scheinbar nicht immer Schritt. Dies betrifft insbesondere die psychosoziale Beratung der Eltern. Die Bedeutung der Kommunikation der Ärzte mit ihren Patienten stellen auch **Tamblyn et al.** in ihrer Studie aus 2007 heraus (Tamblyn et al., 2007). Sie beobachteten einen signifikanten Zusammenhang von Patientenunzufriedenheit in der Praxis der Mediziner nach deren schlechterem Abschneiden in einem Test zur Patientenkommunikation während ihrer Ausbildung.

5.2.2 Mentale Entwicklung der Trisomie-21 Patienten

Familiensituation

In der vorliegenden Studie gab es keine Hinweise, dass die Familiensituation oder Förder- und Therapieprogramme wesentlichen Einfluss auf die mentale Entwicklung der Kinder mit Trisomie-21 hatten.

Für die Unterbringung in einer außerfamiliären Einrichtung hingegen gab es in allen drei Teilzielen und der Gesamtbetrachtung Hinweise, dass sie ein negativer Faktor für die mentale Entwicklung der Patienten sein könnte. Ein signifikanter Einfluss konnte nach Dichotomisierung der Werte allerdings meist nicht mehr nachgewiesen werden. Bei dem Aspekt der Heimunterbringung muss allerdings auch berücksichtigt werden, dass diese Probanden zwischen 15 und 35 Jahren alt sind und möglicherweise nicht immer außerhalb ihrer Familie gelebt haben. Dies könnte auch den fehlenden Einfluss im ersten Teilziel erklären, da an dieser Stelle die Entwicklung der Kinder in den ersten Lebensjahren bewertet wird.

Der Zeitpunkt der Unterbringung in einer außerfamiliären Einrichtung geht aus unserer Befragung nicht eindeutig hervor und somit ist die definitive Beurteilung dieses Punktes in dieser Studie nicht möglich.

Der positive Effekt des Lebens innerhalb der Familie soll dennoch nicht in Zweifel gezogen werden. Studien, die diesen Bereich des Lebens von Menschen mit Trisomie-21 untersuchen, kommen übereinstimmend zu dem Ergebnis, dass die Hospitalisierung die Entwicklung von Kindern mit Trisomie-21 nachteilig beeinflusst (Wendeler, 1996; Carr, 1975). Der Zeitpunkt, zu dem diese Untersuchungen mehrheitlich entstanden, zeigt aber schon, dass die Heimunterbringung eher ein Problem der Vergangenheit war.

Geschlecht

Die günstigere Entwicklung der Mädchen wird in der Literatur oft beobachtet und es gibt unterschiedliche Interpretationsansätze.

So werden teilweise testspezifische Unterschiede dafür verantwortlich gemacht, die allerdings in unserer Form der Untersuchung keine Rolle spielen konnten. Einige Autoren entdeckten einen Reifevorsprung weiblicher Neugeborener gegenüber den männlichen. Auch ein soziokultureller Einfluss wird diskutiert und die Asynchronie speziell der frühen Entwicklungsprozesse bei Mädchen und Jungen beobachtet (Dittmann, 1992). Letztere würde auch einen verringerten begünstigenden Einfluss mit steigendem Alter erklären, wie er in der hier vorliegenden Studie ebenfalls beobachtet wird.

Trisomietyp in Abhängigkeit vom Chromosomenbefund

Eine vorteilhaftere Entwicklung bei Menschen mit einer Trisomie-21 der Mosaikform wird häufig in der Literatur beschrieben und als abmildernder Einfluss der chromosomennormalen Zelllinie interpretiert (Murken, 1990). Dittmann hingegen verweist darauf, dass keine signifikante Korrelation zwischen dem Anteil trisomer Zellen und der Intelligenz gefunden wurde. Trotzdem beobachtete auch er eine größere Streubreite der Intelligenz bei Mosaiken und eine durchschnittlich weniger schwere geistige Behinderung (Dittmann, 1992).

Der fehlende oder leicht umgekehrte Effekt in der Kategorie der Beschulung der Kinder könnte mit dem höheren Altersdurchschnitt der Probanden mit Mosaik-Trisomie zusammenhängen, da das Alter in diesem Teilziel ein ungünstiger Faktor war. Genauso könnte dies den Effekt der Mosaik-Trisomie in den ersten zwei Teilbereichen verstärkt haben.

Begleiterkrankungen

Den entscheidenden negativen Einfluss von Begleiterkrankungen und Operationen, der in dieser Untersuchung sichtbar wurde, erwähnt auch Rauh in ihrer Studie zu Entwicklungsverläufen bei Kleinkindern mit Trisomie-21 (Rauh, 1992). Sie kommt zu dem Schluss, dass lang wirkende widrige Umstände, wie

Krankenhausaufenthalte etc., behinderte Kinder nachhaltig aus ihrer Entwicklungsbahn bringen können. Diese Hinweise liefern auch die Ergebnisse der vorliegenden Untersuchung.

Die gleiche Beobachtung macht außerdem Wilken. Die Zufriedenheit der von ihr befragten Eltern mit der medizinischen Betreuung ihrer Kinder, die die vielfältige Begleitsymptomatik erfordert, war mit 60,8% ähnlich hoch wie die in dieser Studie (59,8%)(Wilken, 2002).

Frühförderung

Der Effekt der Frühförderung wird in vielen Publikationen kontrovers diskutiert. Einige Autoren erkennen wenige oder nur kurzfristige Verbesserungen in der Entwicklung der beobachteten Kinder (Crombie et Gunn, 1998), andere schreiben der Frühförderung hohe Bedeutung und längerfristige Effekte zu (Hines et Bennett, 1996; Louw and Kritzinger, 1991, Connolly et al., 1984), wieder andere bemerken, dass die Wirksamkeit eher in der Schulung der Eltern im Umgang mit ihren Kindern begründet war (Rauh, 1992).

In der vorliegenden Studie stand die Frühförderung in einem negativen Zusammenhang mit der Frühentwicklung der Kinder. Da die Studie jedoch keine Verlaufsbeobachtung zulässt, kann an dieser Stelle nicht festgestellt werden, inwiefern diese Form der Förderung die mentale Entwicklung veränderte. Es ist aber eher anzunehmen, dass die Kinder, die Frühförderung in Anspruch nahmen, dieser auch verstärkt bedurften, daher mehrheitlich zu den stärker verzögert entwickelten Probanden gehörten und so der negative Zusammenhang mit der Bewertung des Teilziels zustande kam.

Die gleichen Fragen warfen andere Therapieformen auf, die als signifikant ungünstig analysiert wurden. Für sie wird die gleiche Interpretation wie für den Effekt bei der Frühförderung vorgeschlagen.

Die sprachliche und motorische Entwicklung der Kinder in dieser Studie waren den Angaben zur durchschnittlichen Frühentwicklung von Kindern mit Trisomie-21 in der Literatur vergleichbar (z.B. Tolksdorf, 1994 und Wendeler, 1996). Große Nachteile schienen vor allem Probleme in der Sprachentwicklung nach

sich zu ziehen. Die Bedeutung der Sprache wird von vielen Autoren hervorgehoben (z.B. Wilken, 1992).

5.2.3 Therapieerfolg in Abhängigkeit von der mentalen Entwicklung

Ein Umkehrschluss, dass positive Entwicklungen der Trisomie-21 Patienten auch mit positiveren Therapieergebnissen einhergehen könnten – hier überprüft am Beispiel der Therapie nach Castillo-Morales –, ist nach dieser Untersuchung nicht gerechtfertigt.

Unabhängig von der Entwicklung der Kinder wurden von den Eltern nur 28,5% der Therapien als Erfolg bewertet. Dafür schienen vor allem Therapie immanente Aspekte und mangelnde Toleranz der Gaumenplatte durch das Kind verantwortlich zu sein.

So wird beispielsweise in der Literatur immer wieder darauf hingewiesen, dass die Gaumenplattentherapie nur Bestandteil eines Therapiekonzepts ist, zu dem unbedingt auch die manuelle Therapie der orofazialen Muskulatur gehören muss (Korbmacher et al., 2003). Sie stellte sich auch in dieser Studie als signifikant begünstigender Faktor für einen Therapieerfolg dar. Allerdings wurde sie nur in 45,2% der 341 Fälle begleitend durchgeführt.

Auch ein früher Behandlungsbeginn war tendenziell begünstigend für den Erfolg. In dieser Studie wurden nur 15% der 341 Eltern kurz nach der Geburt auf die Möglichkeit der Therapie aufmerksam gemacht und etwa 50% der Behandlungen wurde im ersten Lebensjahr eingeleitet. Den großen Vorteil eines frühen Behandlungsbeginns betonen auch Zavaglia et al. in einer Longitudinalstudie (Zavaglia et al., 2003). Als ein großes Problem der Behandlung älterer Kinder ist beispielsweise der mangelnde Halt der Platte beim Zahndurchbruch aufgefallen (Hohoff, Ehmer, 1999).

Zudem berichteten viele der Eltern, dass ihr Kind die Gaumenplatte schlecht oder gar nicht tolerierte und die Therapie wegen mangelnder Toleranz abgebrochen werden musste. Auch Korbmacher et al. berichten von negativen Kritiken an dieser Therapie im klinischen Alltag (Korbmacher et al., 2003), die

unter anderem auf die schlechte Toleranz der Gaumenplatte zurückzuführen ist und schlagen eine modifizierte Form der Stimulationsplatte vor. Die fehlende Compliance hatte den Analysen zufolge jedoch keinen signifikanten Zusammenhang mit der mentalen Entwicklung des Patienten, wie sie in dieser Studie definiert wurde.

Die schlechte Bewertung des Therapieerfolges durch die Eltern deckt sich im Allgemeinen nicht mit zahlreichen Literaturhinweisen, die die Effektivität der Therapie nach Castillo-Morales beschreiben (Hohoff et Ehmer, 1997; Limbrock et al., 1993, Fischer-Brandies, 1988) und in denen die Verbesserungen durch die Behandlung für etwa 70–75% der Fälle angegeben werden.

Allerdings betonen zahlreiche Autoren ebenfalls, dass die auffälligsten Verbesserungen bei Patienten mit besonders ungünstigem Ausgangsbefund eintraten und bei gering ausgeprägten Anfangsbefunden oft keine oder nur geringe Verbesserungen zu verzeichnen waren (Korbmacher et al., 2004, Limbrock et al., 2004). Als Gründe wurden unterschiedliche Wachstumsmuster und speziell die höhere Motivation der Eltern von besonders stark betroffenen Kindern in Betracht gezogen. Dass die Platte bei der ersten Insertion oft eine Spontanverbesserung hervorruft, ist eine weitere Motivationshilfe für die Eltern. Hohoff und Ehmer folgern daraus, dass die Stimulationsplatte in moderaten Fällen nur als temporäres Hilfsmittel zu betrachten ist und betonen die Notwendigkeit der intensiveren Einzelmotivation und verstärkten adjuvanten Therapie (Hohoff, Ehmer, 1999). Korbmacher et al. ziehen nach kephalometrischer Auswertung sogar den Schluss, dass die Behandlung der Kinder mit moderatem orofazialen Befund mittels Stimulationsplatte möglicherweise nicht indiziert ist und stattdessen die adjuvante Therapie greifen muss (Korbmacher et al., 2005). Eine engere Indikationsstellung fordert auch Limbrock und stellt bereits eine Trendwende fest, wenn er berichtet, dass vor 10–12 Jahren noch etwa 30% der Kinder mit auffälligem orofazialen Befund eine Gaumenplatte verordnet bekamen, wohingegen es aktuell nur noch zwischen 5 und 10% der Kinder sind (Limbrock, 2004).

Da in der vorliegenden Studie keine Verlaufsbeobachtungen durchgeführt wurden und damit keine objektiven Parameter bezüglich der Verbesserung der

Mundmotorik erhoben werden konnten, ist zu bedenken, ob die subjektiven Angaben der Eltern eine tatsächliche Bewertung des Erfolges ermöglichen. Möglicherweise waren die Erwartungen der Eltern an die Fortschritte durch die Therapie höher gesetzt, als das, was die Behandlung tatsächlich leisten konnte.

5.2.4 Zahnmedizinische Aspekte

Stillzeit

In der vorliegenden Studie gaben 37,5% der Befragten an, ihre Kinder sechs oder mehr Monate ausschließlich gestillt zu haben. Das übertrifft deutlich die allgemeine Stillquote in Deutschland, die kürzlich in einer Studie des Bayerischen Landesamtes für Gesundheit und Lebensmittelsicherheit für den Zeitraum der ersten sechs Lebensmonate mit etwa 20% angegeben wurde (vom Lehn, 2006).

Milchzahndurchbruch

Der Durchbruch der Milchzähne war deutlich verzögert angegeben, wenn man in der Regel von einem durchschnittlichen Durchbruchsbeginn zwischen dem sechsten und achten Lebensmonat ausgeht. Bei den Trisomie-21 Kindern unserer Studie bekamen nur 17,3% der Kinder in diesem Zeitraum ihre ersten Zähne, bei Abschluss des ersten Lebensjahres waren es knapp über die Hälfte. Diese verzögerte Dentition entspricht den Angaben der Literatur. So stellt schon Levinson fest, dass bei über 50% der Trisomie-21 Kinder der Milchzahndurchbruch erst nach zwölf Lebensmonaten beginnt (Levinson, 1955). Auch Fischer-Brandies gibt die durchschnittliche Verzögerung des Milchzahndurchbruchs mit etwa sechs Monaten an (Fischer-Brandies, 1989).

Zahnärztliche Versorgung

Die Patienten älter als drei Jahre in dieser Studie waren überwiegend in zahnärztlicher Behandlung gewesen. Über den Grad der Restauration lässt diese Zahl allerdings keine Aussage zu, der restaurative Index wird in der Literatur als niedrig im Vergleich zu dem nicht behinderter Patienten beschrieben (Cichon, 2004).

Kariesbefall und Parodontalerkrankungen

Zum Kariesbefall hingegen wurde angegeben, dass 75,2% der sechs- bis siebenjährigen Kinder und 59,5% der zwölfjährigen Kinder kariesfrei seien. Eine Studie der Deutschen Arbeitsgemeinschaft für Jugendzahnpflege (DAJ) aus dem Jahr 2004 gibt die Kariesfreiheit für diese Altersgruppen bei nicht behinderten Kindern abhängig vom Bundesland mit 34,9%-59,6% bzw. 50,9%-68,6% an. Die Mundgesundheit diesbezüglich scheint daher bei den hier befragten Trisomie-21 Patienten durchschnittlich bis überdurchschnittlich gut zu sein.

Im Gegensatz dazu macht Cichon die Beobachtung, dass der Kariesbefall behinderter Jugendlicher deutlich über dem nicht Behinderter entsprechender Altersgruppen lag, obwohl es insgesamt einen deutlichen Zuwachs der Zahngesundheit auch in der Gruppe der Behinderten in den letzten 10 Jahren zu verzeichnen gab. Allerdings betrachtete Cichon keine isolierte Gruppe von Trisomie-21 Patienten sondern von Patienten verschiedenster unterschiedlicher Behinderungen (Cichon, 2004). Fung et al. stellen in einem Vergleich der Kariesprävalenz von Menschen mit und ohne Trisomie-21 im Regressionsmodell keine signifikanten Unterschiede fest (Fung et al., 2005).

Der in der hier vorliegenden Studie beobachtete Trend der niedrigen Kariesprävalenz wird in der Literatur jedoch ebenfalls oft beschrieben. Als Gründe werden die verspätete Dentition und damit verkürzte Expositionszeit im kariogenen Milieu vorgeschlagen. Zusätzlich wird die niedrigere Kariesprävalenz als ein Resultat der gehäuft auftretenden Nichtanlagen bleibender Zähne interpretiert (Cutress, 1971). Lee et al. beobachteten ebenfalls eine geringere Kariesprävalenz und entdeckten gleichzeitig eine erhöhte *S.mutans*-spezifische IgA-Konzentration im Speichel der Trisomie-21 Patienten, die sie für diesen Effekt verantwortlich machten (Lee et al., 2004). Ähnliche Beobachtungen beschreiben auch Cogulu et al. (Cogulu et al., 2006).

Der eher geringeren Kariesprävalenz steht nach vielen Autoren übereinstimmend eine größere Neigung zu parodontalen Erkrankungen entgegen. Diese verlaufen in der Regel lokalisierter (bevorzugt an den unteren Inzisivi und oberen Molaren) und aggressiver als bei chromosomengesunden

Vergleichspersonen ab (Boyd et al., 2004, Zigmond et al., 2006). Dies scheint nicht in erster Linie auf Defizite der Mundhygiene zurückzuführen zu sein, es wird vielmehr ein Zusammenhang mit einer unterdurchschnittlichen Immunantwort in Form einer defekten neutrophilen Chemotaxis in Verbindung gebracht (Boyd et al., 2004, Chan, 1994). Auch die morphologischen Besonderheiten bei der Trisomie-21, vor allem die protrudierte Zunge mit resultierender Mundöffnung und Protrusion der Incisivi, werden im Zusammenhang mit parodontaler Destruktion gesehen.

Für gefährdete Patienten empfiehlt Boyd ein Recallintervall von drei Monaten anstelle der halbjährlichen Prophylaxe. Dass in der vorliegenden Studie der regelmäßige Zahnarztbesuch nur in der Hälfte der angegebenen Zahnarztbesuche zur Sprache kam, mag an der Altersstruktur der Studienpopulation liegen, da die Hauptproblematik der Parodontalerkrankungen noch nicht relevant erscheint.

5.2.5 Beschulung und Integration der Kinder mit Trisomie-21

In unserer Untersuchung fiel auf, dass die Kinder zu einem überwiegenden Teil in Regel- oder Integrationskindergärten untergebracht waren, jedoch zu durchschnittlich 40% die Sonderschule besuchten.

Ein Zeitvergleich zeigt jedoch, dass die integrative Beschulung in den letzten 5 Jahren zunahm und die Unterbringung in Sonderschulen weniger häufig angegeben wurde (siehe Abbildung 21, Seite 104).

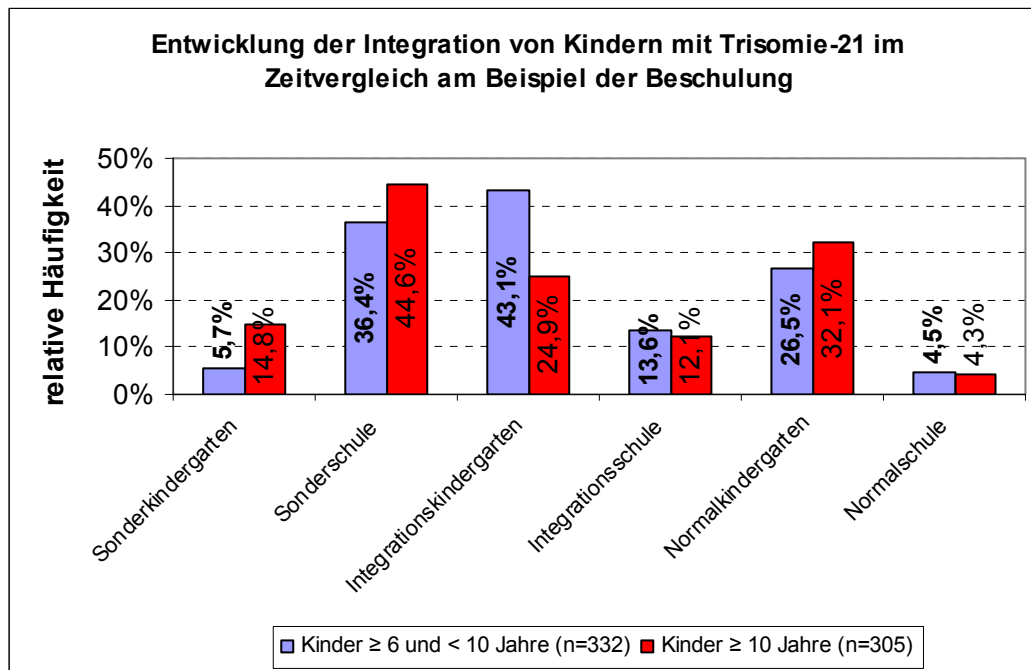


Abbildung 21: Entwicklung der Integration von Kindern mit Trisomie-21 im Zeitvergleich am Beispiel der Beschulung

Eine Umkehrung der positiven Entwicklung schien der Vergleich des Besuchs des Normalkindergartens zu zeigen. Hier könnte man jedoch vermuten, dass vor 10 und mehr Jahren das Angebot an Integrationsplätzen noch zu gering war und Trisomie-21 Kinder in Ermangelung von Integrationsplätzen den normalen Kindergarten besuchten.

Die Beobachtung zur Beschulung macht ganz ähnlich auch Wilken in ihrer Umfrage unter 707 Eltern von Trisomie-21 Kindern (Wilken, 2002).

Freeman et al. stellen außerdem in ihrer Umfrage unter 291 Familien mit Trisomie-21 Kindern in Los Angeles fest, dass die Zufriedenheit der Eltern mit der Erziehung bzw. Beschulung ihrer Kinder mit dem Alter der Kinder abnahm und abhängig von der Schulform bei Sonderschulen geringer war (Freeman, Alkin et Kasari, 1999). Die Eltern der Kinder bis zu drei Jahren waren in ihrer Untersuchung signifikant zufriedener als die der über Vierzehnjährigen und die Zufriedenheit mit der Beschulung in Sonderschulen geringer als für andere Schulformen.

Die Frage der geeigneten Erziehung von Schulkindern mit Trisomie-21 ist allerdings auch deswegen recht komplex, weil es keine einheitliche Empfehlung geben kann. Die individuellen vor allem mentalen Leistungsunterschiede

innerhalb der Gruppe der Trisomie-21 Patienten sind über die Maße groß (Dittmann, 1992), ihr Lernen nicht ohne weiteres mit dem nicht-behinderter oder anderer behinderter Kinder vergleichbar (Wilken, 1992).

All diese Hinweise sprechen dafür, dass für die Beschulung von Trisomie-21 Kindern aktuell ein großer Verbesserungsbedarf besteht. Es ist bekannt, dass Schüler mit Trisomie-21 in der Lage sein können, Kulturtechniken in gewissem Ausmaß bei entsprechender Förderung zu erlernen. Ähnlich den Beobachtungen von Freeman kritisierten auch Eltern von Sonderschülern in einer Untersuchung in Unterfranken 1998 vor allem, dass diese Fähigkeiten zu wenig Beachtung fanden und die lebenspraktischen Übungen überbetont wurden. Dadurch waren die Kinder ihrer Ansicht nach unterfordert (Breitenbach und Ebert, 1998).

Es ist anzunehmen, dass die hohe Anzahl der Sonderschüler im Vergleich zu den Kindern im Sonderkindergarten auch damit zusammenhängt, dass die Leistungsschere zwischen chromosomengesunden und Trisomie-21 Kindern mit zunehmendem Alter immer weiter auseinander geht und die gemeinsame Erziehung immer schwieriger und aufwendiger wird. Ein guter Grund, die durchaus vorhandenen Möglichkeiten nicht auszuschöpfen, kann dies aber nicht sein.

Wilken beobachtet die tendenziell immer schwierigere Situation für Menschen mit Trisomie-21 mit steigendem Alter auch in vielen weiteren Bereichen deren täglichen Lebens. Durch die mittlerweile aber fast in den Normalbereich gestiegene Lebenserwartung sind diesbezüglich dringend Anpassungen an die veränderten Bedürfnisse erforderlich (Wilken, 2002).

5.3 Studienlimitationen

5.3.1 Recall-Bias

Vor allem bei retrospektiven Studien muss grundsätzlich die Möglichkeit der Verzerrung durch den Recall-Bias berücksichtigt werden (Hassan, 2006).

Die Kinder dieser Studie waren im Durchschnitt 8 Jahre alt, das heißt, die Erinnerungen der Mütter bezüglich ihres Erstgesprächs und der Diagnosevermittlung „Trisomie-21“ überdauert teilweise schon viele Jahre. Die Erfahrungen, die sie im Laufe dieser Zeit über das Leben mit ihrem Trisomie-21 Kind gesammelt haben, verändern vielleicht ihren Anspruch an ein gutes Erstgespräch.

Auch bei den Angaben zur Frühentwicklung der Kinder, können möglicherweise nicht alle Mütter der älteren Studienteilnehmer exakte Angaben machen. Somit enthalten die Angaben zwar wichtige Anhaltspunkte und Informationen, müssen aber mit einer gewissen Zurückhaltung interpretiert werden.

Die Erinnerung an negative Erlebnisse scheint sich darüber hinaus eher aufrecht zu erhalten als eine positive oder unkritische Erfahrung. So werden beispielsweise nur wenige positive Zusatzbemerkungen zum Erstgespräch abgegeben aber vielfach negative Erlebnisse zusätzlich kommentiert.

5.3.2 Selektion-Bias

Weiterhin muss beachtet werden, dass diejenigen Eltern, die an der Befragung teilgenommen haben, vor allem aus Interesse an der Fragestellung und neuen Erkenntnissen, die auch ihr Leben betreffen können, beteiligt waren.

Somit ist nicht verwunderlich, dass die betrachtete Studienpopulation größtenteils in familiärer Umgebung aufwuchs und überwiegend Teilnehmer einer großen Anzahl von Förder- und Therapieprogrammen war. Negative Faktoren bezüglich familiärer Aspekte haben also in der vorliegenden Untersuchung nicht ausgeprägt zu Tage treten können.

Auch die Tatsache, dass der Großteil der Fragebögen über Selbsthilfegruppen die Teilnehmer erreichte, zeigt schon die begrenzte Auswahl der Beteiligten.

Bezüglich der Probanden selbst war zu erkennen, dass die Geschlechterverteilung oder die Verteilung der Trisomie-21 Formen den Angaben der Literatur weitgehend entsprachen und eine repräsentative Gruppe von Menschen mit Trisomie-21 untersucht wurde.

5.3.3 Methodische Aspekte

Da der vorliegenden Arbeit eine Querschnittsstudie zugrunde liegt, ist in einigen scheinbar zusammenhängenden Faktoren die zeitliche Sequenz unklar und es kann nicht letztlich beantwortet werden, welche der abhängigen Variablen die andere beeinflusste.

So stellte sich beispielsweise heraus, dass einige Therapieprogramme in negativem Zusammenhang mit den Aspekten der Kindergarten-/Schulbildung stand, was aber sicher nicht dazu dienen kann zu behaupten, Therapie sei hinderlich für die Patienten. Vielmehr könnte man interpretieren, dass diese Kinder mehr Förderung brauchten und zu denen gehörten, die sich nicht so gut entwickelten wie jene, die dieser Therapie nicht bedurften. Der Effekt der Förderung selbst wäre aber nur durch eine Longitudinalstudie zu analysieren. Insgesamt kann die Querschnittsstudie keine definitiven Analysen zeitlicher Zusammenhänge liefern sondern lediglich die Hinweise auf Abhängigkeiten verschiedener Faktoren voneinander sammeln und interpretieren.

5.3.4 Subjektivität

In vielen Fragen, und in der des Therapieerfolges bei Überprüfung der Angaben zur Castillo-Morales Behandlung im Besonderen, ist zu beachten, dass die Erwartungshaltung der Eltern an das Ergebnis der Behandlung sehr unterschiedlich und oftmals zu hoch gewesen sein könnte. Da keine einheitlichen Verlaufsbeobachtungen vorliegen, ist die Beurteilung der Effektivität der Behandlung nicht objektiv nachvollziehbar.

5.4 Schlussfolgerungen

Die Ergebnisse der vorliegenden Studie lassen mehrere Schlüsse zu:

5.4.1 Diagnosevermittlung

Auch wenn sich die Betreuung der Kinder mit Trisomie-21 durch die Ärzte fachlich stetig weiterentwickelt und verbessert, scheint es immer noch Defizite in der Beratung und Begleitung der Betreuungspersonen zu geben.

Obwohl bekannt ist, dass für die Bewältigung der auftretenden Situation ein einfühlsames Erstgespräch von großer Bedeutung ist, zeigen sich nach wie vor viele Eltern unzufrieden, verärgert oder schockiert über ihre Erlebnisse bei der Übermittlung der ersten Diagnose. Es ist also nach wie vor erheblicher Verbesserungsbedarf zu verzeichnen.

Dabei schienen die Wünsche der Eltern eigentlich eine Selbstverständlichkeit zu sein:

- Es wurde ein einfühlsames, informatives Gespräch in angemessener Umgebung gefordert. Die Mediziner sollten ihre Worte sorgfältig auswählen und zum Beispiel den Ausdruck „mongoloid“, der schon lange unerwünscht ist, nicht mehr verwenden.

Der Ort des Gespräches sollte „privat“ und angenehm sein und nicht etwa der Krankenhausflur oder ähnliches. Je nach dem, wie die Eltern mit der Erstinformation über das Syndrom ihres Kindes umgehen konnten, wünschten sie das Angebot eines späteren zweiten und ausführlicheren Gesprächs.

- Das Gespräch sollte möglichst mit beiden Partnern gleichzeitig geführt werden. Viele –vor allem Mütter – beklagten, man habe sie allein oder etwa vor ihrer Zimmernachbarin mit der Diagnose konfrontiert, ohne auf die Anwesenheit des Partners zu warten.
- Es wurde gefordert, dass neben den Schwierigkeiten, die im Verlauf der Entwicklung von Trisomie-21 Kindern zweifellos auftreten können, nicht missachtet wird, welche Chancen und Möglichkeiten die Kinder ebenso

haben. Eine negative Einstellung der Ärzte gegenüber ihrem Kind mit Trisomie-21 und seinen Möglichkeiten bemängelten viele Befragte.

- Es wurden außerdem mehr Hinweise auf Unterstützungsmöglichkeiten und ausführlichere Informationen gewünscht. Der Bedarf an intensiverer Begleitung stieg mit geringerem Bildungsniveau deutlich an. Es zeigte sich, dass gerade Familien geringeren Bildungsstandes besonders intensive Betreuung erfordern, damit auch ihren Kindern die optimalen Entwicklungsmöglichkeiten offen stehen, aber gerade sie wurden in vielen Bereichen deutlich weniger informiert. Hier müssen Ärzte aufmerksamer die Bedürfnisse ihrer Patienten wahrnehmen.

Es stellt sich insgesamt die Frage, ob Mediziner auf Situationen wie diese nicht ausreichend vorbereitet sind. In diesem Zusammenhang könnte es interessant und hilfreich sein zu ermitteln, wie sie selbst die Aufgabe, Diagnosen wie die Trisomie-21 zu vermitteln, empfinden. Sollte der Aspekt der Kommunikation mit Patienten vor allem in kritischen und psychologisch schwierigen Situationen mehr Beachtung in der Ausbildung von Ärzten finden? Könnte vielleicht ein Maßnahmenkatalog/Leitfaden Verbesserungen erwirken? Kann mehr und besseres Informationsmaterial für die Familien bereitgestellt werden?

Diese Fragen wirft das Ergebnis dieser Untersuchung auch und vor allem in Anbetracht des Vergleichs mit ähnlichen Studien bezüglich der Vermittlung der Diagnose „Down-Syndrom“ auf.

5.4.2 Mentale Entwicklung der Trisomie-21 Patienten

Zur Ermittlung der Einfluss gebenden Faktoren auf die Entwicklung der Patienten wurden zunächst Chiquadrattests für verschiedene mögliche Variablen durchgeführt. Für signifikante Ergebnisse wurde dann die Odds Ratio ermittelt. Dazu war die Dichotomisierung der Teilziele und des Gesamtziels erforderlich. Dadurch entstanden teilweise unterschiedliche Ergebnisse für die ordinal und binär definierten Zielgrößen, die darin begründet sein könnten, dass durch die Dichotomisierung eine ungenauere Größe entsteht und Informationen auf diesem Weg verloren gehen.

Ein Einfluss der oftmals mangelhaften Begleitung der Eltern auf die Entwicklung ihrer Trisomie-21 Kinder konnte in dieser Studie nicht festgestellt werden. Die betroffenen Eltern entwickelten oft eine erhebliche Eigeninitiative – vielleicht auch eine Folge der unzureichenden Erstbetreuung - und somit entstand ihren Kindern den Ergebnissen zufolge kein Nachteil.

Auch andere die Eltern und Familie betreffende Faktoren blieben weitgehend ohne signifikanten Einfluss in der vorliegenden Befragung. Das Alter der Mütter und Väter, ihre Vorkenntnisse zur Trisomie-21 oder die gesamte Familiensituation – Form des Zusammenlebens oder die Geschwisterzahl - zeigten keinen Effekt auf die Bewertungskriterien der mentalen Entwicklung.

Andere Studien erwähnen, dass die Einbindung in die Familie, vor allem mit Geschwistern, die Entwicklung der Kinder begünstige (Wilken, 2002). Da in unserer Befragung ohnehin nur sehr wenige Einzelkinder teilnahmen, ist dieser Effekt möglicherweise nicht hinreichend zum Tragen gekommen. Lediglich die Unterbringung der Patienten in außerfamiliären Einrichtungen stand in Übereinstimmung mit anderen Untersuchungen (z.B. Carr, 1975) in signifikant ungünstigem Zusammenhang mit der Entwicklung der Probanden, was die Wichtigkeit der intensiven und individuellen Betreuung von Kindern mit Trisomie-21 unterstreicht.

Die Einfluss nehmenden Faktoren betrafen zumeist den Patienten direkt. So waren beispielsweise Alter, Geschlecht, genetische Diagnose oder die Begleitsymptomatik wesentliche Punkte:

Alter

Mit zunehmendem Alter lagen auch die Werte bezüglich der individuellen Entwicklung und des Grades der Pflegebedürftigkeit höher. Ein mitbestimmender Faktor hierbei dürfte das System der „Punkteverteilung“ sein, das bei bisher nicht erreichten Zielen (wegen zu geringen Alters) einen Mittelwert vorsah, nicht aber individuell bessere Leistungen berücksichtigen konnte. Je älter die Probanden also waren, desto präziser konnte ihre Entwicklung bewertet werden und desto besser konnten individuell

überdurchschnittliche Leistungen in die Gesamtbewertung einfließen.

Der negative Einfluss des höheren Alters bei der Frage der Beschulung könnte dadurch zustande kommen, dass die integrative Beschulung zu einem früheren Zeitpunkt noch seltener erfolgte als heute und die älteren Kinder somit häufiger Sonderschüler waren.

Geschlecht

Bei den beiden ersten Teilzielen fiel die günstigere Bewertung der Mädchen gegenüber den Jungen sowie der Fälle mit Mosaiktrisomie auf. Für die intellektuellen Fähigkeiten entspricht dieses Ergebnis den meisten Resultaten ähnlich gelagerter Studien, wobei für den Geschlechtsunterschied noch weitgehend ungeklärt ist, worin dieser Unterschied begründet liegt. Bei der Mosaikform der Trisomie-21 geht man davon aus, dass die normale Zelllinie, die neben der mit dem überzähligen Chromosom vorliegt, das Bild der Trisomie-21 abmildern kann.

Widersprüchlich scheint, dass die Gesundheit der Mädchen zwar fragiler war, ihre Einstufung in Pflegebedürftigkeit und Abhängigkeit von fremder Hilfe aber trotz allem positiver ausfiel als bei den Probanden männlichen Geschlechts.

Begleiterkrankungen

Dass einige Begleiterkrankungen negativ auf den Erwerb von motorischen und sprachlichen Fertigkeiten wirken, ist nachvollziehbar, wenn man die Zusammenhänge sieht: die Schwerhörigkeit ging mit verzögertem Spracherwerb oder die orthopädischen Probleme mit verspätetem Erreichen motorischer Meilensteine einher.

Die Durchführung von Operationen bedingte einen ebensolchen Effekt. Daraus lässt sich ableiten, dass die Kinder, die durch Krankenhausaufenthalte ihrer häuslichen Umgebung und wichtigsten Bezugs- und Lernquelle entzogen wurden und besondere gesundheitliche Beeinträchtigungen zu bewältigen hatten, in ihrer Entwicklung überdurchschnittlich behindert wurden. Dies

Ergebnis spräche dafür, dass Kinder mit Trisomie-21 eine besonders intensive und stetige Förderung für ihre optimale Entwicklung brauchen.

Förderprogramme

Dass zunächst erstaunende Ergebnis, dass verschiedene Förderprogramme und Therapien negativen Einfluss hatten, ist möglicherweise so zu interpretieren, dass die nicht therapierten Kinder auch aufgrund ihrer eigenen positiven Entwicklung einer solchen Unterstützung nicht bedurften. Eine logopädische Therapie in negativem Zusammenhang mit der Beschulung des Kindes ist beispielsweise insofern nachvollziehbar, dass eine starke Sprachbehinderung die Kommunikation und Integration des Kindes übermäßig erschweren kann. Im Zusammenhang von Therapien und den Scores der Teilziele fiel nur der positive Effekt der Therapie mittels Brille auf. Vor dem Hintergrund, dass sehr viele Probanden (66%) Sehfehler hatten, ist jedoch erklärlich, dass das Brillentragen einen begünstigenden Einfluss hatte.

Bildungsstand der Eltern

Allein das Abschneiden im Teilziel 3 (Schulische Entwicklung und Integration) war auch beeinflusst von dem Bildungsweg, den die Eltern gegangen waren. Dabei erhielten Kinder von Eltern, die die Hochschulreife oder eine Hochschulausbildung angaben, signifikant höhere Punktzahlen. Möglicherweise haben diese Eltern durch eigene Erfahrungen andere Ansprüche an Anleitung, Förderung, Lehre und Lernen und möchten deshalb ihre Kinder anders gefordert und gefördert wissen. Es ist auch denkbar, dass die Eltern mit Hochschulerfahrung mitbestimmender in der Bildung ihrer Kinder sein wollen.

Zusammenfassend stellte sich aber für unser Patientengut heraus, dass die Entwicklung der Patienten in erster Linie von den individuellen Voraussetzungen des Trisomie-21 Kindes selbst abhängig war und nicht so sehr von denen, die ihre Umwelt ihnen bietet.

Allerdings ist auch zu beachten, dass die Eltern, die diese Studie mitgetragen haben, größtenteils durch ihre Selbsthilfegruppe oder als Leser einschlägiger

Zeitungen zur Mithilfe angeregt wurden. Ihre Teilnahme entstand aus Interesse an der Studie und somit an den ihr Kind und ihre eigene Situation betreffenden Fortschritten, neuen Erkenntnissen und möglichen Verbesserungen.

Daher ist davon auszugehen, dass die hier befragten Eltern vermutlich ohnehin viel Einsatz für die bestmögliche Entwicklung ihres Kindes und selbst entsprechendes Engagement zeigen, so dass der negative Einfluss von möglicherweise unengagierten Eltern, oder derer, die ein Leben mit ihrem Trisomie-21 Kind nicht bewältigen können oder wollen, in unserem Probandenpool nicht wirklich zum Tragen kommen konnte. Zukünftig muss es somit das Ziel sein, gerade auch benachteiligte Familien mit Kindern mit Trisomie-21 zu erreichen, um von diesen Familien zu erfahren, wie die Entwicklung ihrer Kinder war und ist.

5.4.3 Abhängigkeit der Behandlungserfolge von der mentalen Entwicklung am Beispiel der Therapie nach Castillo-Morales

Ein Zusammenhang zwischen Therapieerfolg bei der Castillo-Morales Therapie mit den Scores der drei Teilziele oder des Gesamtziels konnte nicht hergestellt werden. Vielmehr schienen die Einfluss nehmenden Faktoren in der Therapiedurchführung selbst zu liegen.

Dieses Ergebnis ist insofern mit Vorsicht zu interpretieren, da der Erfolg der Therapie nach Castillo-Morales nicht in einer Verlaufsstudie durch die Beobachtung objektiver Parameter gemessen wurde, sondern allein durch die Eltern bewertet wurde.

Da den vorliegenden Ergebnissen nach die Probleme eher therapieimmanenter Natur waren, ist trotzdem zu bedenken, ob z.B. eine bessere Erstinformation an die Eltern einen günstigeren Therapiebeginn und Verlauf erwirken könnten oder die Begleitung durch manuelle Therapie konsequenter verfolgt werden müsste. Eltern wurden oft nicht auf die Notwendigkeit einer kieferorthopädischen Konsultation hingewiesen, obwohl eine Therapie nach Castillo-Morales später durchgeführt wurde. Eine rechtzeitige Insertion der Gaumenplatte vor Zahndurchbruch bietet aber große Vorteile für die erfolgreiche Behandlung.

Daher ist in diesem Bereich offenbar mehr interdisziplinäre Kooperation zu fordern. Ähnliches gilt für die manuelle Begleittherapie, die immer mit dem Einsetzen der Stimulationsplatte verbunden sein sollte.

Möglicherweise ist die Indikation zur Stimulationsplattentherapie insgesamt strenger zu stellen und bei geringgradigen Ausgangsbefunden mehr Wert auf adjuvante Therapien zu legen.

5.4.4 Zahnmedizinische Aspekte

Die Versorgung der Menschen mit Trisomie-21 aus zahnärztlicher Sicht muss den besonderen Bedürfnissen angepasst sein. In der vorliegenden Studie war die Mehrheit der Patienten zahnärztlich betreut, aber 12,9% bekamen beim Zahnarzt keinerlei Informationen zu Prophylaxemaßnahmen oder der Notwendigkeit regelmäßiger Kontrollen.

Da ein Hauptproblem aus zahnärztlicher Sicht die Gesunderhaltung des Parodonts ist, muss ein regelmäßiges Recall mit Prophylaxebehandlung empfohlen werden, das bei gefährdeten Patienten in Intervallen von drei Monaten stattfinden sollte. Erste parodontale Probleme können durchaus im Kindes- und Jugendalter auftreten. Daher sollte dieser Aspekt rechtzeitig in das Bewusstsein der Betreuungspersonen gerückt werden, um diese für die eventuelle Notwendigkeit intensiverer Betreuung zu sensibilisieren.

5.4.5 Beschulung und Integration

Die Beobachtung, dass die meisten Kinder in Regel- oder Integrationskindergärten untergebracht waren, über die Hälfte jedoch die Sonderschule besuchte, gibt eventuell einen Hinweis darauf, dass in der Beschulung der Kinder noch Verbesserungsbedarf besteht, während die Bildungssituation im Kindergarten für die kleinen Trisomie-21 Patienten schon recht gut den aktuellen Bedürfnissen angepasst ist.

5.5 Ausblick

Neben den Erkenntnissen zu den beeinflussenden Faktoren bezüglich der mentalen Entwicklung der Patienten mit Trisomie-21 zeigt unsere Studie vor allem die zu langsame Weiterentwicklung bei den Bemühungen um die Integration von Menschen mit Behinderungen und deren Familien in die Gesellschaft auf.

Fachleuten im Medizinbetrieb ist bis heute so gut wie nicht bekannt, dass weltweit seit 2006 ein „Übereinkommen der Vereinten Nationen über die Rechte von Menschen mit Behinderungen“ besteht, dem Deutschland am 21. 12. 2008 beigetreten ist.¹ Danach haben Menschen mit einer Behinderung Anspruch, mit „vollem Genuss“ ihr Leben ohne Diskriminierung führen zu können (Präambel unter c)). Die Konvention versteht sich „als Konkretisierung der allgemeinen Menschenrechte angesichts der besonderen Lebenssituationen von Menschen mit Behinderung“.² Die Zentrale Ethikkommission bei der Bundesärztekammer benötigte immerhin mehr als ein Jahr, dieses Übereinkommen auf die bundesdeutschen Verhältnisse hin zu interpretieren. Dennoch bestätigt die Zentrale Ethikkommission, dass das Übereinkommen auf der Erkenntnis und auch Forderung beruht, wonach das Recht auf „Selbstbestimmung und Unabhängigkeit sowie die Ermöglichung voller und gleichberechtigter gesellschaftlicher Teilhabe („**Inklusion**“) für alle Menschen, also auch für diejenigen mit einem hohen Unterstützungsbedarf“ besteht. Weiter führt die Kommission aus: „Dieser Anspruch auf Inklusion beschränkt sich nicht nur darauf, rechtliche und soziale Ausgrenzung sowie Barrieren zu beseitigen, sondern umfasst auch aktive Bemühungen der Gesellschaft um reelle Chancengleichheit“.

¹ Gesetz zu dem Übereinkommen der Vereinten Nationen vom 13. Dezember 2006 über die Rechte von Menschen mit Behinderungen sowie zu dem Fakultativprotokoll vom 13. Dezember 2006 zum Übereinkommen der Vereinten Nationen über die Rechte von Menschen mit Behinderungen (2008) Bundesgesetzblatt, Teil II, Nr. 35, 31. 12. 2008

² Stellungnahme der Zentralen Kommission zur Wahrung ethischer Grundsätze in der Medizin und ihren Grenzgebieten (Zentrale Ethikkommission) bei der Bundesärztekammer- Die neue UN- Konvention für die Rechte von Menschen mit Behinderung als Herausforderung für das ärztliche Handeln und das Gesundheitswesen (2010) Dtsch. Ärzteblatt 107, A 297 - 300

Inklusion soll zunehmend den Begriff der **Integration** ersetzen, da Integration immer so interpretiert wird, dass der Mensch mit besonderen Bedürfnissen („special needs“) – bislang zumeist als „behindert“ bezeichnet – sich in die Gesellschaft durch zu erwerbende Fertigkeiten einfügen soll. Er ist es also, der bei den vorhandenen vielfach ablehnenden Haltungen gegenüber Menschen mit Behinderungen aktiv werden soll und die Vorbehalte – ausgehend von der Gesellschaft mit ihren zum Teil höchst fragwürdigen Wertvorstellungen zu dem Wert eines Menschen an sich – gegen seine Person und seine vorhandenen Fähigkeiten überwinden soll.

Inklusion als gesellschaftliche Aufgabe für die Zukunft definiert soll aber etwas anderes abfordern: Die Gesellschaft soll ihre Rahmenbedingungen so gestalten, dass sich der Mensch mit besonderen Bedürfnissen ohne jegliche Einschränkungen integrieren kann. Dies bedeutet, dass die Gesellschaft aufgefordert ist, aktiv zu werden und z. B. – das Kindesalter betreffend – Krippen, Kindergärten, Schulen, Ausbildungsstätten so gestalten soll, dass gegebenenfalls mit entsprechender notwendiger Unterstützung z. B. ein Kind mit Trisomie-21 alle Chancen der Partizipation nutzen und erleben kann.

Im Versorgungssystem des Gesundheitswesens aber auch Bereichen von Forschung und ganz besonders auch Lehre muss klar werden, dass die UN-Konvention „unter Diskriminierung nicht nur das Vorenthalten gleicher Rechte, sondern auch die Einschränkungen durch Barrieren, durch fehlende Hilfe, Sorge und Unterstützung sowie durch Vorurteile und abwertende Stereotypen (Art. 2 der Konvention)“ versteht. Die Diskriminierung kann nur überwunden werden, wenn beispielsweise Kinder mit Trisomie-21 von Anfang an einen respektvollen Umgang erwarten dürfen, ganz besonders auch ihre Eltern (Art. 8 der UN – Konvention), was in unserer Studie – zumindest aus dem Blickwinkel der betroffenen Familien – selten optimal gelungen ist. Im Gegenteil, es wurde vielfach deutlich, in welchem Umfang nicht vorhandene Expertise bei Fachleuten in der Begegnung mit Kindern mit Trisomie-21 noch vorherrscht und auch in welchem Umfang Kinder mit Trisomie-21 als „ersetzbar“ angesehen werden nach dem Motto: „Nun haben Sie ein Kind mit Down-Syndrom, Sie können doch einfach ein weiteres gesundes Kind in die Welt setzen und im Übrigen Ihr Kind mit „Mongolismus“ in ein Heim geben.“

Es wurde wiederholt bei der Interpretation der Ergebnisse der Fragebogenaktion festgestellt, dass die Beschäftigten im Gesundheitswesen sich ein neues Wissen z. B. zu Kindern und Erwachsenen mit speziellen Bedürfnissen („Behinderungen/ Mehrfachbehinderungen“) erwerben müssen, z. B. zu seltenen Krankheiten, Prognose zur zukünftigen möglichen Entwicklung (psychosozial, kognitiv) etc..

Die Ethikkommission bei der Bundesärztekammer weist darauf hin, dass Art. 25 dieser UN - Konvention alle Beschäftigten im Gesundheitswesen auffordert, durch „Schulungen und die Entwicklung ethischer Standards das Bewusstsein für die Menschenrechte, die Würde, die Autonomie und die Bedürfnisse von Menschen mit Behinderung zu stärken“.

Die UN - Konvention, so die Ethikkommission bei der Bundesärztekammer, interpretiert dieses Gesetzeswerk und weist Menschen mit Behinderung Gesundheitsdienste zu, die ihrer „Habilitation“ und „Rehabilitation“ (Art. 26) dienen. Was dies bedeutet, stellt unsere bundesweite und repräsentative Befragung klar: Kinder mit Trisomie-21 als „Beispiel“ für Kinder mit einer genetisch bedingten Erkrankung, kombiniert mit einer mentalen Entwicklungsstörung und von Einzelfall zu Einzelfall variierend Komorbiditäten mit unterschiedlicher Bedeutung, benötigen von Anfang an, dass das im deutschen Gesundheitswesen vielfach noch vorhandene „Defizitverständnis“ abgelöst wird von einer die Inklusion fördernden Haltung. Daraus folgert, dass im ärztlichen, pflegerischen und komplementär medizinisch – psychosozialen Bereich nicht nur ein Umdenken überfällig notwendig ist, als vielmehr auch Strukturveränderungen mit dem Ziel, Fachgruppen mit ihrer Kompetenz hin zum Patienten und seinem Umfeld orientiert miteinander so zu vernetzen, wie es Elterngruppen und beispielsweise KINDERNETZWERK e. V. (Aschaffenburg) seit mehr als 18 Jahren vehement fordern (Schmidt-Römhild, v.Voss, 2009/10). Bereits 1975 betonte Jakob Muth, damaliger Vorsitzender des Ausschusses Sonderpädagogik und Mitglied der Bildungskommission des Deutschen Bildungsrates in seinem bemerkenswerten Vorwort zu dem ebenso bemerkenswerten Gutachten von Johannes Pechstein mit dem Titel „Sozialpädiatrische Zentren für behinderte und entwicklungsgefährdete Kinder“, dass die Hilfen für einen Behinderten nicht von der Frage bestimmt sein dürfen,

ob er „ein nützliches Glied der Gesellschaft“ werden kann, sondern von seiner elementaren Hilfebedürftigkeit her. Aktuell hat sich nun die Meinung durchgesetzt, dass die so genannte „Hilfebedürftigkeit“ nur einen Teil der Inklusion ausmacht, und die Gesellschaft Konzepte vorzulegen hat, wonach Hilfe individuell nur ein Ziel haben kann und darf: Autonomie, selbstbestimmtes Leben, Partizipation, anerkannte Stellung in der Gesellschaft, Höchstmaß an Bildung und beruflicher Ausbildung etc..

Will man Kindern und dann später auch Jugendlichen und Erwachsenen mit Trisomie-21 tatsächlich nach dem Inklusionsprinzip gerecht werden, sie individuell kompetent fördern, so muss zum Beispiel die Frühdiagnostik auch früh einsetzen. Wir wissen aus unserer Studie und anderen internationalen Studien, dass Kinder mit Trisomie-21 sich sehr unterschiedlich entwickeln. Diese Information müssen beispielsweise Eltern nach der Geburt ihres Kindes mit Trisomie-21 sehr früh noch im Kreissaal und kurz nach der Entbindung erfahren. Ausgrenzende und diskriminierende Bemerkungen zu diesem individuellen Kind mit Trisomie-21 im Einzelfall bezeugen nur Unwissenheit und eine Geisteshaltung, in der der Mensch mit besonderen Bedürfnissen keinen Platz hat. Sie bezeugen auch eine Geisteshaltung der Selektion, worauf von Voss bereits 1997 eindrücklich hinwies. Dass Kinder mit „besonderen Bedürfnissen“ also z. B. der Frühdiagnostik bedürfen, konnte Sarimski 2006 belegen, und forderte z.B. die psychologische Diagnostik im Frühbereich, damit Fördermaßnahmen frühzeitig geplant werden können (Sarimski, 2006).

Eltern von Kindern z. B. mit Trisomie-21 erwarten, dass Fachleute sich untereinander vernetzen, um fragenden und suchenden Eltern ein Höchstmaß an fachlicher Information anbieten zu können. Die Zusammenarbeit von Ärzten und Selbsthilfegruppen kann ein wichtiges Instrument sein, Eltern mit ihren Zukunftssorgen um ihre Kinder z. B. mit Trisomie-21 richtig zu verstehen, sie beruhigen zu können und ihnen von Anfang an das Gefühl geben zu können, dass dieses Kind mit Trisomie-21 in dieser Gesellschaft nicht nur erwünscht sondern auch begrüßt wird. In die Praxis umgesetzt heißt das: Entbindungskliniken und Kinderkliniken mit Neonatalstationen sollten unbedingt Kontakte zu Selbsthilfegruppen mit Leben erfüllen, da hier engagierte Mitglieder in den allermeisten Fällen bereit sind, Eltern z. B. mit einem Kind mit Trisomie-

21 direkt nach der Geburt ihres Kindes aufzusuchen, wenn die Eltern einem solchen Besuch zustimmen. Das "Zentralinstitut für die Kassenärztliche Versorgung in der Bundesrepublik Deutschland" gab unter dieser Thematik bereits 1990 eine Schrift heraus, in der eine Vision beschrieben wurde, wonach Fachleute aus dem Medizinbereich eine Brücke schlagen sollten zu Selbsthilfegruppen, da hier Lebenserfahrung z. B. mit einem Kind mit einer mentalen Behinderung abrufbar ist und nur „Kooperationsvorteile“ für beide Seiten zu erwarten seien, soll es um die Realisierung der heute als Inklusion bezeichneten Akzeptanz eines Menschen mit „besonderen Bedürfnissen“ gehen (Meye et Slesina, 1990).

Eltern mit einem „behinderten“ Kind benötigen nach der Geburt ihres Kindes zusammenfassend Fachwissen einerseits, Empathie und Zeit für ein Erstgespräch und Folgegespräche andererseits (v.Voss, 2001). So ergeht es allen Eltern und Familien mit einem chronisch kranken und ggf. auch „behinderten“ Kind. Vernetzung von Fachwissen, Schulung und Fort- sowie Weiterbildung sind die Grundlage dafür, dass Inklusionsprozesse ausgelöst werden können und sich flächendeckend durchsetzen. Integration ganz aufgeben zu wollen zugunsten Inklusion, diese politisch neuerdings vorgetragene Forderung erscheint 1. unrealistisch und 2. im Individualfall vielfach vollkommen ungeeignet zu sein. Inklusion als Zusage an den Betroffenen mit „besonderen Bedürfnissen“ erleichtert zweifellos Integrationsprozesse. Beide Seiten – der Betroffene und die Gesellschaft – müssen mit geeigneten Maßnahmen aufeinander zugehen. Der einzelne Betroffene muss aber das Recht behalten, ggf. auch nicht inkludiert sein Leben führen zu dürfen. Auch diese Freiheit muss weiterhin garantiert werden.

Die in dieser Arbeit vorgelegte Erhebung bei Familien mit Kindern mit Trisomie-21 bestätigt ganz offensichtlich, dass im überwiegenden Anteil die betroffenen Familien bereit sind, ihre Kinder, später Jugendliche, so umfassend wie nur möglich zu fördern bei gleichzeitigem Verzicht auf die Realisierung eigener Lebensentwürfe. Die erhobenen Daten zeigen aber auch, dass z. B. immer mehr Kinder mit Trisomie-21 in Regeleinrichtungen (Kindergarten etc..) integriert werden. Dies bedeutet, hier haben Institutionen bereits

Inklusionsgrundsätze in die Tat umgesetzt und immer mehr Kinder mit Trisomie-21 erreichen Bildungsstufen, die noch vor 20 bis 50 Jahren als völlig unrealistisch erschienen. Fachleute haben sich demnach mehr und mehr dem Menschen mit besonderen Bedürfnissen zugewendet.

Man muss aus allen Erhebungsdaten sicher den Schluss ziehen, dass bei mancherlei Fortschritten hin zu mehr Akzeptanz von Menschen mit „besonderen Bedürfnissen“ noch immer Handlungsbedarf besteht. Fachleute sollten sich allerdings nicht „nur“ fortbilden, ggf. auch einer Supervision zu ihren Arbeitsstrategien und ihrer inneren Haltung zustimmen, sondern vor allem auch Freiräume erhalten, sich ihren Patienten und deren Angehörigen zuwenden zu können. Denn es darf nicht verkannt werden, dass selbst bei manchen Besorgnis auslösenden Prozentzahlen zu Handlungsabläufen mit eher negativer Bewertung sich unzählig viele Fachleute aus dem Gesundheits- und Sozialbereich längst auf den Weg gemacht haben, bei oft äußerst schlechter Honorierung ihr Bestes zu einer Inklusion auf der Basis des Respektes ihrer sie um Hilfe ansuchenden Patienten und deren Angehörige zu geben.

6 Zusammenfassung

Die vorliegende Querschnittsstudie befragte bundesweit 1113 Betreuungspersonen von Menschen mit Trisomie-21, in den meisten Fällen deren Eltern. Auf dieser Grundlage wurde herausgestellt, welche Anforderungen Eltern an die Ärzte bei der Vermittlung der Erstdiagnose „Down-Syndrom“ stellen und ob dieser Faktor und welche anderen die mentale Entwicklung der Kinder mit Trisomie-21 beeinflussen.

Es stellte sich heraus, dass die Wünsche der Eltern sich im Laufe der letzten Jahrzehnte kaum veränderten, die Verbesserungen aber teilweise nur zögerlich zu verzeichnen sind:

Größere Fortschritte scheint es in der allgemeinen Haltung zu geben, wie die Trisomie-21 Kinder am besten versorgt werden – heutzutage wachsen sie überwiegend in ihren Familien auf. Auch waren die Ärzte umsichtiger in der Terminologie – vor allem bezüglich der Verwendung des Ausdrucks „Mongolismus“ – geworden. Beide Punkte sind sicher auch durch die Fortschritte in der Integration von Menschen mit Trisomie-21 begründet. Neuere Diagnoseverfahren führten zudem offenbar dazu, dass die Eltern in jüngerer Zeit in der Regel schneller die Diagnose erfuhren, als dies früher der Fall war und oft bemängelt wurde.

Trotzdem war die Gesamtzufriedenheit mit der Erstdiagnose bei den Eltern nicht wesentlich gewachsen, in der vergangenen Dekade sogar wieder rückläufig. Durch die zahlreichen Informationsquellen, die interessierten Eltern heute zur Verfügung stehen, und durch ihren Austausch mit andern Betroffenen in Selbsthilfegruppen steigt der Anspruch an eine optimale Versorgung der Kinder an.

Die bestehenden Kritikpunkte betrafen zumeist die Ärzte und ihr Verhalten selbst. Es stellt sich die Frage, ob hier vielleicht Rückschlüsse auf ein Versäumnis in der Ausbildung der Ärzte zu ziehen sind. Dass Einfühlungsvermögen und Takt in Situationen wie der Vermittlung der

Erstdiagnose „Trisomie-21“ unbedingt notwendig sind, erscheint jedem klar, doch nicht wenige Eltern hatten schockierende Erlebnisse diesbezüglich zu berichten.

Eltern können sich erinnern, wie sie „behandelt“ wurden. So wird es Patienten generell ergehen. Dies zu beobachten muss ein Ziel ärztlicher Diagnostik, Therapie und vor allem Beratung sein.

Eltern, die ein Kind z.B. mit einer mentalen Entwicklungsstörung geboren haben, benötigen Zeit, das schwer Verstehbare verstehen und akzeptieren zu können. An diesem Verstehensprozess sind alle Fachgruppen zu beteiligen. Besonders fatal ist es, wenn pauschalierende Aussagen zu Entwicklungsprognosen bei solchen Kindern abgegeben werden und nicht darauf geachtet wird, dass gerade ein Kind mit Trisomie-21 sich sehr unterschiedlich entwickeln kann.

Häufig wurde Kritik geäußert, dass nicht genug oder veraltete Informationen über die Trisomie-21 selbst und die Möglichkeiten an Unterstützung angeboten wurden.

Das Fachwissen zu einem Syndrom wie dem der Trisomie-21 ist zwar vorhanden aber nicht allen Ortes. Diese Befragungsstudie zeigt deutlich, dass Fortbildung hierzu notwendig ist. Es wäre außerdem denkbar, dass ein „Leitfaden“ den Ärzten ihre Arbeit vereinfachen könnte, die wichtigsten Punkte im Gespräch mit Eltern von Kindern mit Trisomie-21 zu beachten.

Der Kritik an mangelnder Aufklärung über mögliche Unterstützungsangebote könnte mit der zusätzlichen Bereitstellung aktueller Informationsmaterialien begegnet werden.

Es klang außerdem Kritik an der unzureichenden Kooperation der verschiedenen Disziplinen an, und es ließ sich mangelndes Ineinandergreifen der zahlreichen involvierten Therapeuten erkennen.

So fiel beispielsweise auf, dass eine Therapie mittels Stimulationsplatte nach Castillo-Morales oft zu einem ungünstig späten Zeitpunkt oder ohne begleitende manuelle Therapie durchgeführt wurde. Dieses Beispiel verdeutlicht exemplarisch, wie wichtig das Zusammenspiel von Behandlern, Therapeuten und Eltern für eine wirksame Förderung und/oder Therapie der Kinder mit

Trisomie-21 ist und dass hier Nachbesserungsbedarf besteht.

An anderer Stelle – der Frage zur Diagnosevermittlung – wurde oft die mangelnde psychologische Begleitung deutlich. Auch hier müssen die Ärzte und Therapeuten ein ganzheitliches Behandlungskonzept für ihre Patienten entwerfen.

Die Entwicklungsprognose betroffener Kinder hängt ganz entscheidend davon ab, dass Fachleute fachübergreifend zusammenarbeiten und Therapie- und Förderpläne gemeinsam erarbeiten und beschließen. Kinder mit Syndromen, Mehrfachbehinderungen und auch chronischen Krankheiten aus Familien mit weniger hohem Bildungsstand bedürfen eines sehr engagierten Einsatzes durch Fachleute, damit auch diese Kinder - später auch als Jugendliche – aufgrund zumeist vorhandener Ressourcen gute Entwicklungschancen haben.

Bezüglich der mentalen Entwicklung der Trisomie-21 Kinder schienen diese Faktoren keinen wesentlichen Einfluss zu nehmen. Die meisten in dieser Befragung herausgestellten Einflussgrößen waren im Kind und seiner Konstitution selbst begründet und äußere Faktoren spielten in dieser Untersuchung eine untergeordnete Rolle.

Umgekehrt war der Therapieerfolg einer Behandlung nach Castillo-Morales weniger von der individuellen Entwicklung des Kindes abhängig sondern mehr von der korrekten Durchführung der Behandlung selbst. Der frühe Behandlungsbeginn als einer der entscheidenden Faktoren sollte möglicherweise bei der Erstberatung der Eltern mehr Beachtung finden.

Wie eingangs erwähnt, scheint es eine Korrelation zwischen wachsender Integration und Verbesserungen der Versorgungsstrukturen für Kinder mit Trisomie-21 und ihre Familien zu geben. Trotzdem fiel eine große Diskrepanz zwischen der Zahl von Kindern in integrativen oder Regelkindergärten und der Anzahl von Sonderschülern auf. In Einklang mit Ergebnissen anderer Studien könnte dies ein Hinweis darauf sein, dass in der Förderung und Integration von Kindern mit Trisomie-21 große Fortschritte erzielt worden sind, das Angebot für Jugendliche aber noch stark verbessert werden kann.

Die vorliegende Studie stellt vor allem die Bedeutung einer kontinuierlichen und fachkompetenten Diagnostik bei den Kindern mit Trisomie-21 und Beratung für deren Eltern heraus. Sie zeigt, dass weiterhin ein großer Bedarf von Seiten der Familien besteht, dass vor allem die ärztliche Beratung einfühlsam erfolgen muss. Diese Erwartung verstärkt sich bei den Eltern, wenn – wie im Falle des Syndroms der Trisomie-21 – das Krankheitsbild mit Vorurteilen behaftet ist und Betroffene von Stigmatisierung bedroht sind.

An dieser Stelle muss möglicherweise überlegt werden, ob über die vielfältigen Möglichkeiten der Medizin der heutigen Zeit der Mensch, dem sie ja eigentlich zu Gute kommen soll, zu sehr in den Hintergrund rückt. Warum beurteilen vor allem Ärzte den Erfolg ihrer Behandlungsstrategien, müssen nicht unbedingt die betroffenen Patienten und ihre Familien auch zu Wort kommen, inwiefern sie manchen Fortschritt überhaupt als Verbesserung für sich persönlich empfinden? Werden Betroffene vielleicht insgesamt zu wenig nach ihren Verbesserungswünschen gefragt oder zumindest ihre Äußerung nicht ernst genommen, wenn sich in dieser Studie zeigt, dass beispielsweise die Bedürfnisse bezüglich der Diagnosevermittlung seit Jahrzehnten dieselben sind aber nicht adäquat berücksichtigt zu werden scheinen?

Die Erkenntnis aus diesen Beobachtungen muss sein, dass die Anliegen der Betroffenen sensibler erfasst werden müssen und dann nur ein gut kooperierendes Team aus Ärzten, Therapeuten, Psychologen und Betreuungspersonen eine optimale Versorgung der Kinder mit Trisomie-21 gewährleistet. Die Konsequenz sollte sein, dass umfassende Behandlungskonzepte unter Einbeziehung aller Beteiligten konzipiert werden müssen und intensiver fachübergreifend zusammengearbeitet werden muss und schon während der Ausbildung die Inhalte und Konzepte einer guten Gesprächsführung eingeübt werden müssen.

Neben den Säulen Diagnostik – Therapie – Rehabilitation im Gesundheitswesen dürfen die wichtigen Säulen Patientenzufriedenheit und Patientenwünsche nicht vernachlässigt sondern müssen vielmehr dringend mehr als in der Vergangenheit beachtet werden (v.Voss, 2009). Ausbildung, Fort- und

Weiterbildung dürfen nicht nur Themen der Medizin-Hoch-Technologie beinhalten. Die Kunst des ärztlichen Gesprächs, des Zuhörenkönnens und der empathischen Beratung müssen den Gegenstandskatalog und die Leitlinien der Fachgesellschaften ebenso lenken und leiten.

Die Trisomie-21 ist ein gutes Beispiel dafür, wie man vielfach nachlässig mit Menschen mit einer geistigen Behinderung umgeht und wie schnell die Persönlichkeitsrechte bei den Betroffenen in Richtung Wahrung der Individualität und Menschenwürde eingeschränkt werden könnten.

Kinder und Erwachsene mit mentalen Entwicklungsstörungen mit und ohne Syndrom müssen vor Stigmatisierung bewahrt werden. Das Gesundheits-, Bildungs- und Sozialsystem müssen erkennen, dass diese Patientengruppen nicht benachteiligt werden dürfen. Im Gegenteil: unsere Studie zeigt auch Lichtblicke, wonach Bildung und Förderung für die Patienten und ihre Familien von größter Bedeutung ist und sie auch Anspruch auf solche Angebote haben.

7 Literaturverzeichnis

ABBOTT M.A., BENN P.

Prenatal genetic diagnosis of Down's syndrome

Expert Rev. Mol. Diagn. 2(6): 605-615 (2002)

ACHERMANN S., ADDOR M.-C., SCHINZEL A.

Der Anteil pränatal erfasster Fälle von ausgewählten Fehlbildungen in der EUROCAT-Studie

Schweizer Medizinische Wochenschrift 130: 1326-1331 (2000)

BENACERRAF B.R., NADEL A., BROMLEY B.

Identification of second-trimester fetuses with autosomal trisomy by use of a sonographic scoring index

Obstetrical Ultrasound, 193/1: 135-140 (1994)

BENN P., FANG M., EGAN J.F.X.

Trends in the use of second trimester maternal serum screening from 1991 to 2003

Genet Med 7/5: 328-331 (2005)

BERG J.M., KOROSSY M.

Down syndrome before Down: a retrospect

American Journal of Medical Genetics 102: 205-211 (2001)

BINKERT F., MUTTER M., SCHINZEL A.

Impact of prenatal diagnosis on the prevalence of live births with Down syndrome in the eastern half of Switzerland 1980-1996

Swiss medical weekly : official journal of the Swiss Society of Infectious Diseases, the Swiss Society of Internal Medicine, the Swiss Society of Pneumology 132/33-34: 478-84 (2002)

BLEYER A.

Indications that mongoloid imbecility is gametic mutation of degressive type

Amer. J. Dis. Child. 47: 342-348 (1934)

BOYD D., QUICK A., MURRAY C.

The Down syndrome in dental practice, Part II: clinical considerations

New Zealand Dental Journal 100/1: 4-9 (2004)

BREITENBACH E., EBERT H.

Einstellung gegenüber der Schule für Geistigbehinderte

Geistige Behinderung1 (1998)

BROTHWELL D.R.

A possible case of mongolism in a Saxon population

Ann. Hum. Genet. 24: 141-150 (1960)

CARR J.

Young children with Down's Syndrome

Butterworth, London (1975)

CAUGHEY A.B., HOPKINS L.M., NORTON M.E.

Chorionic villus sampling compared with amniocentesis and the difference in the rate of pregnancy loss

Obstet Gynecol 1008: 612-616 (2006)

CHAN A.R.

Dental caries and periodontal disease in Down`s syndrome patients

University of Toronto dental journal, Vol. 7/1: 18-21 (1994)

CICHON P., DONAY S.

Entwicklung der Kariesprävalenz bei Patienten mit geistiger und / oder körperlicher Behinderung

Menschen mit Behinderung – Stiefkinder der medizinischen Versorgung?

Internationales Symposium zu zahnärztlichen Betreuung von Menschen mit Behinderungen

Berlin (2004)

CLARKE C.M. et al.

21-trisomy/normal mosaicism in an intelligent child with some mongoloid characters

Lancet 1: 1028-1030 (1961)

COGULU D., SABAH E., KUTUKCULER N., OZKINAY F.

Evaluation of the relationship between caries indices and salivary secretory IgA, salivary pH, buffering capacity and flow rate in children with Down`s syndrome

Arch Oral Biol. 51/1: 23-28 (2006)

CONNOLLY B., MORGAN S., RUSSEL F.F.

Evaluation of children with Down syndrome who participated in an early intervention program

Physical Therapy 64/10: 1515-1519 (1984)

CUTRESS T.W.

Dental caries in Trisomy 21

Archives of oral biology 16: 1329 – 1344 (1971)

CZARNETZKI A., BLIN N., PUSCH C.M.

Down`s syndrome in ancient Europe

The Lancet, 362 (9388): 1000 (2003)

DAGNA-BRICARELLI et al.

Origin of extra chromosome 21 in 343 families: cytogenic and molecular approaches

American journal of medical genetics. Supplement, 7: 129-132 (1990)

DECURTINS Y., ENGEL-WOLF S., HABERMACHER G.

Die Lebenssituation von Menschen mit Down-Syndrom – Eine Elternbefragung in der deutschsprachigen Schweiz

Unveröffentlichte Lizentiatsarbeit am Institut für Sonderpädagogik der Universität Zürich (1995)

- DITTMANN W.
Intelligenz beim Down-Syndrom
G. Schindele Verlag, Heidelberg (1982)
- DITTMANN W.
Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom – Aspekte ihres Lebens
Verlag Julius Klinkhardt, Bad Heilbrunn (1992)
- DOWN J.L.H.
Observations on an ethnic classification of idiots
London Hospital Reports 3: 259-262 (1866)
- DROSDOWSKI G. (Hrsg.)
Duden, Deutsches Universalwörterbuch A-Z, 2., völlig neu bearbeitete und stark erweiterte Auflage: 1716
Bibliographisches Institut, Mannheim 1989
- DUNLOP J.M.
Mongols and changelings
Brit. Med. J. 807 (1968)
- EGGERT D.
Ein Beitrag zur Sozial- und Familienstatistik von geistig behinderten Kindern
In: Zimmermann, K. W. (Hrsg.) „Neue Ergebnisse der Heil- und Sonderschulpädagogik“
Bonn, Bad Godesberg (1969)
- FANCONI G.
Die Mutationstheorie des Mongolismus
Schweiz. Med. Wschr. 20: 81-83 (1939)
- FERGUSON-SMITH M.A., FERGUSON-SMITH M.E.
Screening for fetal chromosome aberrations in early pregnancy
Journal of clinical pathology. Supplement (Royal College of Pathologists), 10: 165-76 (1976)
- FISCHER-BRANDIES H.
Entwicklungsmerkmale des Schädels und der Kiefer bei Morbus Down unter der Berücksichtigung der funktionellen kieferorthopädischen Frühbehandlung
Habilitationsschrift, Quintessenz Verlag, Berlin (1988)
- FISCHER-BRANDIES H.
Über den Zeitpunkt des Durchbruchs der Milchzähne bei Morbus Down
Fortschr. Kieferorthop. 50: 144- 151 (1989)
- FISCHER-BRANDIES H., AVALLE C., STAHL A.
Die Auswirkung der systematischen kieferorthopädischen Frühbehandlung bei Trisomie 21
Fortschr. Kieferorthop. 49/3: 252-262 (1988)

FISHLER K., KOCH R.

Mental development in Down syndrome mosaicism
Am J Ment Retard 96/3: 345-351 (1991)

FRASER J., MITCHELL A.

Kalmuc idiocy: report of a case with autopsy
J. ment. Sci. 22: 169-179 (1876)

FREEMAN S.F.N., ALKIN M.C., KASARI C.L.

Satisfaction and desire for change in educational placement for children with Down Syndrome: perceptions of parents
Remedial And Special Education 20/3: 143-151 (1999)

FRID C., DROTT P., RASMUSSEN F., ANNEREN G.

Mortality in relation to congenital malformations of children with Down syndrome born 1973-1980 in the northern part of Sweden
Cytogenet. cell genet 77: 1-34 suppl. 1 (1997)

FUNG K., ALLISON P.J.

A comparison of caries rates in non-institutionalized individuals with and without Down syndrome
Special care in dentistry: official publication of the American Association of Hospital Dentists, the Academy of Dentistry for the Handicapped, and the American Society for Geriatric Dentistry, Vol 25/6: 302-310 (2005)

GOLDGABER D., LERMAN M.I., McBRIDE O.W., SAFFIOTTI U., GAJDUSEK D.C.

Characterization and chromosomal localization of a cDNA encoding brain amyloid of Alzheimer's disease
Science 235: 877-880 (1987)

GUNN P., CROMBIE M.

Early Intervention, Families, and Adolescents with Down Syndrome
International Journal of Disability, Development and Education" 45/3: 253-281 (1998)

HARLAP S.

A time-series analysis of the incidence of Down's syndrome in West Jerusalem
American journal of epidemiology, Vol. 99/3: 210-7 (1974)

HASSAN E.

Recall bias can be a threat to retrospective and prospective research designs
The Internet Journal of Epidemiology, Vol. 3/2 (2006)

HASSOLD T., SHERMAN ST., HUNT P.

The origin of trisomy in humans
Etiology and Pathogenesis of Down Syndrome, pages 1-12
Wiley-Liss, (1995)

HODAPP R.

Cross-domain relations in Down`s syndrome

In: Rondal, J. A. et al. (Hrsg.): "Down`s syndrome. Psychological, psychobiological, and socio-educational perspectives."

Whurr Publishers Ltd, London (1999)

HOHOFF A., EHMER U.

Short term and long-term results after early treatment with the Castillo-Morales stimulating plate

J Orofac Orthop 60/1: 2-12 (1999)

HOWARD-JONES N.

On the diagnostic term „Down`s disease“

Mediact History 23/1: 102-104 (1979)

JELTSCH-SCHUDEL B.

Anmerkungen zur Erstvermittlung der Diagnose Down-Syndrom aus sonderpädagogischer Sicht

www.edsa.ch

JYOTHY A., KUMAR K.S.D., MALLIKARJUNA RAO G.N. et al.

Parental age and origin of extra chromosome 21 in Down syndrome

Journal of Human Genetics 46/6: 347-350 (2001)

KÖNIG K.

Der Mongolismus

Hippokrates-Verlag, Stuttgart (1959)

KORBMACHER H., BERNDSEN K., BERNDSEN S., KAHL-NIEKE B.

Vorstellung eines modifizierten Stimulationsplattensystems bei Kindern mit Down-Syndrom

Forum Logopädie 3/17: 14-16 (2003)

KORBMACHER H., LIMBROCK J., KAHL-NIEKE B.

Orofacial development in children with Down syndrome 12 years after early intervention with a stimulating plate

J Orofac Orthop 65: 60-73 (2004)

KORBMACHER H., MOELLER H.C., KLOCKE A., LIMBROCK J., KAHL-NIEKE B.

Cephalometric evaluation of children with Down syndrome after early intervention with the stimulating plate

Spec Care Dentist 25/5: 253-259 (2005)

KOVALEVA N.V.

Is mosaic constitution harmful to Down syndrome males?

Cytogenet Cell Genet 77: 1-34 suppl (1997)

LEE S.R., KWON H.K., SONG K.B., CHOI Y.H.

Dental caries and salivary immunoglobulin A in Down syndrome children

J Paediatr Child Health 40/9-10: 530-533 (2004)

LEHNHARD W., BREITENBACH E. et al.

Psychological benefit of diagnostic certainty for mothers of children with disabilities: lessons from Down syndrome

American Journal of Medical Genetics 133A: 170-175 (2005)

LEJEUNE J., TURPIN, GAUTIER

Le mongolisme, maladie chromosomique (trisomie)

Bull. L'Académie Nationale Med. 143: 256-265 (1959)

LEVINSON A., FRIEDMAN A., STAMPS F.

Variability of mongolism

J. Pediatr. 16: 43-53 (1955)

LIMBROCK G.J., CASTILLO-MORALES R. et al.

The Castillo-Morales Approach to Orofacial Pathology in Down Syndrome

The International journal of orofacial myology : official publication of the

International Association of Orofacial Myology, 19: 30-37 (1993)

LIMBROCK J., KORBMACHER H., BENDER M.P.

Mund- und Sprechentwicklung 12 Jahre nach Castillo-Morales-Therapie

Pädiatrie hautnah 4: 223-228 (2004)

LOUW B., KRITZINGER A.

Infants with Down Syndrome: Description of an Early Intervention Approach

Die Suid-Afrikaanse Tydskrif vir Kommunikasieafwykings 38:25-31 (1991)

MANSFIELD C., HOPFER S., MARTEAU T.M.

Termination rates after prenatal diagnosis of Down syndrome, spina bifida, anencephaly, and Turner and Klinefelter syndromes: A systematic literature review

Prenat. Diagn. 19: 808-812 (1999)

MEYE M., SLESINA W.

Zusammenarbeit von Ärzten und Selbsthilfegruppen.

Deutscher Ärzte-Verlag, Köln (1990)

MIKKELSEN M.

Epidemiology of Trisomy 21: population, peri- and antenatal data

Human genetics. Supplement, 2: 211-226 (1981)

MIKKELSEN M., POULSEN H., NIELSEN K.

Incidence, survival and mortality in Down syndrome in Denmark

American Journal of Medical Genetics Supplement 7: 75-78 (1990)

MITTWOCH U.

The chromosome complement in a mongolian imbecile

Ann. Eugen. Aug. 17/1: 37 (1952)

MÖCKEL A.

Alte und neue Sichtweisen in der Arbeit mit geistig behinderten Menschen

Geistige Behinderung 4: 260-269 (1988)

- MORRIS J.K., DE VIGAN C., MUTTON D.E., ALBERMAN E.
Risk of a Down syndrome live birth in women 45 years of age and older
Prenatal Diagnosis 25/4: 275-278 (2005)
- MURDOCH J.C.
Communication of the diagnosis of Down`s syndrome and spina bifida in
Scotland 1971-1981
Journal of mental Deficiency Research 27: 247-253 (1983)
- MURKEN J.
Chromosomenbefunde und genetische Beratung beim Down-Syndrom
(Trisomie21)
In: Murken J., Dietrich-Reichart E. (Hrsg.) „Down-Syndrom. Aktuelle
Bezeichnung für Mongolismus“
Schulz-Verlag, Starnberg (1990)
- MURKEN J.
Humangenetik
Enke-Verlag, Stuttgart (1984)
- MURKEN J., GRIMM T., HOLINSKI-FEDER E. (Hrsg.)
Humangenetik
Georg Thieme Verlag, Stuttgart, New York (2006)
- MUTH J:
Vorwort
In: Deutscher Bildungsrat (Hrsg.) Gutachten und Studien der
Bildungskommission, Band 53, Sonderpädagogik 6: 6-8
Klett, Stuttgart (1975)
- NADEL L.
Learning, memory and neural function in Down`s syndrome
In: Rondal, J. A. et al. (Hrsg.): “Down`s syndrome. Psychological,
psychobiological, and socio-educational perspectives.”
Whurr Publishers Ltd, London (1999)
- OBERMAYER B.
Spiel mir das Lied vom Tod
SZ Magazin 44: 8-14 (2006)
- PENROSE L.S.
The relative effects of paternal and maternal age in mongolism
J. Genet. 27: 219-224 (1933)
- PETERSEN M.B.
Origin and mechanism of chromosome aneuploidy in Down syndrome
Cytogenetics and Cell Genetics 77: 1-34 suppl. 1 (1997)
- POLANI P.E.
A mongol girl with 46 chromosomes
Lancet 2: 721-724 (1960)

PUESCHEL S.M.

Changes of Counseling Practices at the Birth of a Child With Down syndrome
Applied Research in Mental Retardation, 6: 99-108 (1985)

PUESCHEL S.M.

New perspectives on Down syndrome
Brookes, Baltimore (1987)

PUESCHEL S.M., MURPHY A.

Assessment of counseling practices at the birth of a child with Down`s syndrome”
American Journal of Mental Deficiency, 8/4: 325-330 (1976)

PUESCHEL S.M., SUSTROVA M.

Visual and auditory perception in children with Down`s syndrome
In: Rondal, J. A. et al. (Hrsg.): “Down`s syndrome. Psychological, psychobiological, and socio-educational perspectives.”
Whurr Publishers Ltd, London (1999)

QUINE L., RUTTER D.R.

First diagnosis of severe mental and physical disability: a study of doctor-parent communication
Journal of child Psychology and Psychiatry, and allied disciplines, 35/7: 1273-1287 (1994)

RAUH H.

Entwicklungsverläufe bei Kleinkindern mit Down-Syndrom
Geistige Behinderung 3: 206-221 (1992)

RAUH H.

Kognitives Entwicklungstempo und Verhalten bei Kindern mit Down-Syndrom
Frühförderung interdisziplinär, 19.Jg: 130-139 (2000)

REICHART B.

Angeborene Herz- und Gefäßfehlbildungen bei Kindern mit Down-Syndrom
In: Murken J., Dietrich-Reichart E. (Hrsg.) „Down-Syndrom. Aktuelle Bezeichnung für Mongolismus“
Schulz-Verlag, Starnberg (1990)

RONDAL J.A.

Down syndrome: a review of current knowledge
World Congress on Down Syndrome
Whurr, London (1999)

RÖSCH C., STEINBICKER V., KROPF S.

Down`s syndrome: The effects of prenatal diagnosis and demographic factors in a region of the eastern part of Germany
European Journal of Epidemiology 16: 627-632 (2000)

SALEHI A., DELCROIX J.D., BELICHENKO P.V. et al.
Increased App expression in a mouse model of Down's syndrome disrupts NGF transport and causes cholinergic neuron degeneration
Neuron 51: 29-42 (2006)

SARIMSKI K.
Frühdiagnostik – Assessment in Early Childhood
In: Franz Petermann und Michael Eid (hrsg.) Handbuch der Psychologie, Handbuch der Psychologischen Diagnostik: , 603 – 610
Hogrefe, Göttingen (2006)

SANCKEN U.
Der so genannte Triple-Test: Eine Standortbestimmung
Deutsches Ärzteblatt 97, Ausgabe 9
Deutscher Ärzteverlag, (2000)

SCHMID F.
Das Down-Syndrom
Hansen & Hansen, Heidelberg (1987)

SCHMIDT A.
Fehlbildungen des Magen-Darm-Traktes bei Kindern mit Morbus Down
In: Murken J., Dietrich-Reichart E. (Hrsg.) „Down-Syndrom. Aktuelle Bezeichnung für Mongolismus“
Schulz-Verlag, Starnberg (1990)

SCHORN K.
Hör- und Sprachstörungen bei Morbus Down
In: Murken J., Dietrich-Reichart E. (Hrsg.) „Down-Syndrom. Aktuelle Bezeichnung für Mongolismus“
Schulz-Verlag, Starnberg (1990)

SEGUIN E.
Le traitement moral, l'hygiène et l'éducation des idiots
Paris (1846)

SHUTTLEWORTH G.E.
Clinical lecture on idiocy and imbecility
British medical Journal 1: 183-186 (1886)

SKOTKO B.
Mothers of Children With Down Syndrome Reflect on Their Postnatal Support
Pediatrics 115/1 (2005)

STENGEL-RUTKOWSKI S.
Das Symptomenspektrum des Down-Syndrom
In: Murken J., Dietrich-Reichart E. (Hrsg.) „Down-Syndrom. Aktuelle Bezeichnung für Mongolismus“
Schulz-Verlag, Starnberg (1990)

STOLL C., ALEMBIK Y., DOTT B., ROTH M.

Epidemiology of Down syndrome in 118,265 consecutive births

American Journal of Medical Genetics Supplement 7: 79-83 (1990)

STRUWE F.

Histopathologische Untersuchungen über Entstehung und Wesen der senilen Plaques

Zeitbilg Gesch Neurol Psychiatrie 122: 291-306 (1929)

TAMBLYN R: et al.

Physician scores on a national clinical skills examination as predictors of complaints to medical regulatory authorities

Journal of the American Medical Association 298 (9): 993-1001 (2007)

TAMM C.

Diagnose Down-Syndrom

Reinhardt, München/Basel (1994)

TJION H.J., LEVAN A.

The chromosome number of man

Hereditas 42: 1-6 (1956)

TOLKSDORF M.

Das Down-Syndrom. Ein Leitfaden für Eltern

Stuttgart, Jena, New York (1994)

VAN DYKE D.C., McBRIAN D.M., MATTHEIS P.J.

Psychosexual behaviour, sexuality and management issues in individuals with Down`s syndrome

In: Rondal, J. A. et al. (Hrsg.): "Down`s syndrome. Psychological, psychobiological, and socio-educational perspectives."

Whurr Publishers Ltd, London (1999)

VIOT G., VEKEMANS M.

The natural outcome of trisomy 21 mosaicism

Cytogenet Cell Genet 77;1-34 suppl 1(1997)

VOM LEHN B.

Nur jedes fünfte Baby wird richtig gestillt

Die Welt (2006)

VON VOSS H.

Ungünstige Familienbedingungen–Möglichkeiten pädiatrischer Intervention.

Vortrag 1. Berliner Seminar–Kongress für Präventive Therapie

Veranstalter: Kaiserin–Auguste–Victoria Gesellschaft für Präventive Therapie in Zusammenarbeit mit dem Robert–Koch–Institut und der Deutschen

Gesellschaft für Sozialpädiatrie und Jugendmedizin e. V.

Berlin, 22.11.1997

- VON VOSS H.
Pädiatrie und Jugendmedizin
In: M. Dorfmueller (Hrsg.): Die ärztliche Sprechstunde – Arzt, Patient und Angehörige im ärztlichen Gespräch: 60–105
Ecomed, Landsberg/Lech (2001)
- VON VOSS H., TOSCHKE A. M., BÖRSTE A.
Postnatale Kommunikation mit Eltern von Kindern mit Down-Syndrom und psychosoziale Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit chronischen Krankheiten in Deutschland
In: Schwinger E., Dudenhausen J. W. (Hrsg.): „Menschen mit Down-Syndrom“ Urban und Vogel GmbH, München (2007)
- VON VOSS H.
Wer Hilft weiter?
In: Raimund Schmid (Hrsg), "Eltern-Selbsthilfegruppen in Deutschland - Wer hilft weiter?", Ein bundesweiter Wegweiser, Band 1: 17-19
Verlag Schmidt-Römhild, Lübeck (2009/2010)
- WAARDENBURG P.I.
Das menschliche Auge und seine Erbanlagen
Den Haag (1933)
- WALD N.J.
Antenatal screening for Down syndrome
Etiology and Pathogenesis of Down Syndrome: 27-42 (1995)
- WENDELER J.
Psychologie des Down-Syndroms
In: Rett, A. (Hrsg.): „Arbeiten zur Theorie und Praxis der Rehabilitation in Medizin, Psychologie und Sonderpädagogik“ Band 32
Verlag Hans Huber, Bern (1996)
- WILKEN E.
Ebenen der Sprachkompetenz und Entwicklungssequenzen in der Sprachtherapie bei Kindern mit Down-Syndrom
In: Dittmann W. (Hrsg.): „Kinder und Jugendliche mit Down-Syndrom“
Verlag Julius Klinkhardt, Bad Heilbrunn (1992)
- WILKEN E.
Pränatale Diagnostik und Häufigkeit des Down-Syndroms
Frühförderung interdisziplinär 21: 157-162 (2002)
- WILKEN E.
Kinder mit Down-Syndrom und ihre Familien
Geistige Behinderung 2/02: 137-148 (2002)
- WISNIEWSKI K.E., DALTON A.J., McLACHLAN C., WEN G.Y., WISNIEWSKI H.M.
Alzheimer's disease in Down's syndrome: clinopathological studies
Neurology 35: 957 (1985)

ZAVAGLIA V., NORI A., MANSOUR N.M.

Long term effects of the palatal plate therapy for the orofacial regulation in children with Down syndrome

J Clin Pediatr Dent 28/1: 89-94 (2003)

ZIGMOND M., STABHOLZ A.; SHAPIRA J., BACHRACH G., CHAUSHU G., BECKER A., YEFENOF E., MERRICK J., CHAUSHU S.

The outcome of a preventive dental care programme on the prevalence of localized aggressive periodontitis in Down's syndrome individuals

Journal of intellectual disability research 50/7: 492-500 (2006)

8 Anhang

Anhang 1: Elternanschreiben und –fragebogen

Liebe Eltern,

zur Förderung von Kindern mit Trisomie-21 und Behandlung der Begleiterkrankungen, die im Zusammenhang mit dem Syndrom auftreten können, sind inzwischen viele wertvolle Erkenntnisse gewonnen worden. Ein ganz entscheidender Punkt bei der optimalen Versorgung des Kindes scheint jedoch die Zusammenarbeit der ärztlichen Betreuer mit den Eltern der Kinder zu sein, und gerade hier wird oft eine mangelhafte Kommunikation beklagt, oder die nötige Einfühlbarkeit von Seiten der Mediziner vermisst.

Unterstützt vom Verein „Kinder im Zentrum- Für Kinder e.V.“ initiieren das Institut für Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin und die Poliklinik für Kieferorthopädie und der Ludwig-Maximilians Universität München eine Studie zur Qualität ärztlicher Aufklärungsgespräche mit Eltern und Versorgungsstruktur von Down-Syndrom-Kindern. Eine umfangreiche Aufklärung ist für die frühe Förderung und Entwicklung der Kinder wichtig und ihre Bedeutung darf nicht unterschätzt werden. Leider gibt es bislang national wie international keine Daten über die erste Vermittlung der Diagnose beim Down-Syndrom. Der hier vorliegende Fragebogen soll eine Grundlage zur eingehenden Untersuchung sein und wir bitten Sie herzlich um Ihre Mithilfe.

Diese Untersuchung soll zum einen herausstellen, wie groß die Bedeutung der Qualität einer kontinuierlichen ärztlichen Begleitung der Familien für die Förderung und Entwicklung von Down-Syndrom-Kindern ist und zum anderen zeigen, wie möglicherweise auftretende Mängel von beiden Seiten rechtzeitig erkannt und verbessert werden können. Niemand wird diese Frage besser klären können, als die Eltern der Kinder selbst.

Die Teilnahme an der Befragung ist freiwillig. Sollten Sie nicht bereit sein, unseren Fragebogen auszufüllen, entstehen Ihnen und Ihrem Kind selbstverständlich keine Nachteile. Die Befragung wird anonym durchgeführt und Veröffentlichungen von Ergebnissen werden ohne erkennbaren Bezug zu einzelnen Teilnehmern sein. Die Fragebögen werden lediglich durch laufende Nummern gekennzeichnet. Die Auswertung erfolgt durch das Institut für soziale Pädiatrie und Jugendmedizin. Datenschutzrechtlich bestehen keine Bedenken seitens des öffentlich bestellten Datenschutzbeauftragten der Ludwig-Maximilians Universität München.

Um ein wissenschaftlich aussagekräftiges Ergebnis zu gewinnen, bitten wir Sie, den Fragebogen vollständig auszufüllen. Wir hoffen auf möglichst große Resonanz.

Wir sind uns darüber im Klaren, dass wir Ihre Zeit in Anspruch nehmen und die Beantwortung einiger Fragen auch als Belastung empfunden werden kann. Wir bitten Sie aber zu bedenken, dass unsere Arbeit auch und vor allem den Eltern und Familien zugute kommen soll, die in ähnlicher Situation sind oder sein werden.

Falls Fragen zur Studie oder dem Fragebogen anfallen, steht Ihnen als Ansprechpartner Dr. med. Michael Toschke unter der Telefonnummer 089/71009-307 freitags von 10 bis 12 Uhr gerne zur Verfügung.

Herzlichen Dank für Ihre Unterstützung, mit freundlichen Grüßen,

Univ. Prof. Dr. med. dent. Ingrid. Rudzki-Janson
Direktorin der Poliklinik für Kieferorthopädie

Univ. Prof. Dr. med. Dr. h.c. Hubertus von Voss
Institut für Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin

Anja Börste
Zahnärztin
Poliklinik für Kieferorthopädie

Dr. med. Michael Toschke
Institut für Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin



Elternfragebogen

Bevor Sie mit der Beantwortung des Fragebogens beginnen, hier noch einige kurze Anmerkungen:

Lassen Sie sich nicht durch den Umfang des Fragebogens abschrecken. Die Bearbeitung wird etwa 30-60 Minuten in Anspruch nehmen, die meisten Fragen sind durch ein einfaches Kreuz zu beantworten. Sollten Sie manche Fragen nicht gut verstehen oder beantworten können, hilft Ihnen sicherlich der Kinderarzt Ihres Kindes.

Wenn Sie uns freundlicherweise Befundkopien, um die wir Sie bitten, mitschicken, schwärzen Sie die persönlichen Angaben (Name etc.), damit die Anonymität der Befragung gewährleistet bleibt. Danke!

Allgemeine Angaben:			
1. Geburtsdatum des Kindes:	_____ (MM/JJ)	2. Geschlecht des Kindes:	m <input type="checkbox"/> w <input type="checkbox"/>
3. Nationalität des Kindes:	_____	4. aktuelles Körpergewicht des Kindes:	_____, ____ kg
5. aktuelle Körperhöhe des Kindes	____ cm	6. aktueller Kopfumfang, soweit bekannt:	____, ____ cm
7. Bei Mädchen: wann war die erste Monatsblutung (Menarche)?	____. Lebensjahr <input type="checkbox"/> noch nicht <input type="checkbox"/> weiß ich nicht	8. Bei Jungen: wann hatte Ihr Sohn seinen Stimmbruch?	____. Lebensjahr <input type="checkbox"/> noch nicht <input type="checkbox"/> weiß ich nicht
9. Wie viele leibliche Geschwister hat Ihr Kind?	_____	10. Das wievielte Kind in der Geschwisterfolge ist es?	_____
11. Gab es Fehlgeburten, wenn ja, wann? (bei „ja“ mehrere Antworten möglich)			
<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> vor der Geburt des Kindes <input type="checkbox"/> nach der Geburt des Kindes			
12. Geburtsdatum der Mutter:	_____ (MM/JJ)	13. Geburtsdatum des leiblichen Vaters:	_____ (MM/JJ)
14. Höchster Schulabschluss der Mutter:			
<input type="checkbox"/> kein Schulabschluss <input type="checkbox"/> Allgemeine Hochschulreife (Abitur) <input type="checkbox"/> Hauptschulabschluss (Volksschulabschluss) <input type="checkbox"/> Hochschulabschluss <input type="checkbox"/> Realschulabschluss <input type="checkbox"/> nicht bekannt <input type="checkbox"/> Fachhochschulreife <input type="checkbox"/> anderer Abschluss: _____			
15. Höchster Schulabschluss des leiblichen Vaters:			
<input type="checkbox"/> kein Schulabschluss <input type="checkbox"/> Allg. Hochschulreife (Abitur) <input type="checkbox"/> Hauptschulabschluss (Volksschulabschluss) <input type="checkbox"/> Hochschulabschluss <input type="checkbox"/> Realschulabschluss <input type="checkbox"/> nicht bekannt <input type="checkbox"/> Fachhochschulreife <input type="checkbox"/> anderer Abschluss: _____			
16. Wie ist die gegenwärtige Familiensituation?			
<input type="checkbox"/> die Familie lebt zusammen <input type="checkbox"/> die Eltern des Kindes leben getrennt seit _____ Jahren			
17. Das Kind lebt (mehrere Antworten möglich)			
<input type="checkbox"/> in der Familie <input type="checkbox"/> in einer Pflegefamilie <input type="checkbox"/> bei der Mutter <input type="checkbox"/> in einer außerfamiliären Einrichtung (Name: _____) <input type="checkbox"/> beim Vater <input type="checkbox"/> sonstiges: _____ (Wo?)			
18. Wie viele Stunden am Tag benötigt Ihr Kind Hilfe?			
<input type="checkbox"/> bis 3 Stunden <input type="checkbox"/> 6-12 Stunden <input type="checkbox"/> 3-6 Stunden <input type="checkbox"/> mehr als 12 Stunden			

19. Falls Ihr Kind zu Hause lebt, haben Sie Hilfe bei der Betreuung Ihres Kindes? (bei „ja“ mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, von Pflegediensten	<input type="checkbox"/> ja, von _____
<input type="checkbox"/> ja, von Familienangehörigen	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> ja, von Freunden	
20. Wer ist die Hauptbetreuungsperson für Ihr Kind?	
<input type="checkbox"/> Mutter	<input type="checkbox"/> andere: _____
<input type="checkbox"/> Vater	(Wer?)
21. Haben Sie von Selbsthilfegruppen gehört?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein, ich habe auch kein Interesse
<input type="checkbox"/> nein, aber ich wäre sehr interessiert	
22. Falls Sie von Selbsthilfegruppen gehört haben, wie haben Sie die Informationen erhalten? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> durch den behandelnden Arzt	<input type="checkbox"/> die Gruppe ist auf uns zugekommen
<input type="checkbox"/> durch andere betroffene Eltern	<input type="checkbox"/> sonstiges _____
<input type="checkbox"/> durch Eigeninitiative	
23. Sind Sie Mitglied in einer Selbsthilfeorganisation?	
<input type="checkbox"/> ja, bei Lebenshilfe e.V. Marburg seit _____	<input type="checkbox"/> ja, bei _____ seit _____
<input type="checkbox"/> ja, bei Kindernetzwerk e.V. Aschaffenburg seit _____	<input type="checkbox"/> nein
24. Pflegen Sie Kontakte zu anderen Eltern mit einem Down- Syndrom- Kind?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
25. Hat Ihr Kind einen Behindertenausweis?	
<input type="checkbox"/> ja, seit _____	<input type="checkbox"/> nein
26. Sind Sie über die Möglichkeit des Beziehens von Pflegegeld informiert?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
27. Mein Kind hat die Pflegestufe:	
<input type="checkbox"/> Stufe 1 seit dem ____ . Lebensjahr	<input type="checkbox"/> wir kämpfen noch mit den Behörden
<input type="checkbox"/> Stufe 2 seit dem ____ . Lebensjahr	<input type="checkbox"/> der Arzt des medizinischen Dienstes der Krankenkassen (MDK) ist der Ansicht, dass unser Kind keinen Anspruch hat
<input type="checkbox"/> Stufe 3 seit dem ____ . Lebensjahr	
<input type="checkbox"/> es ist nicht eingestuft	
Diagnosestellung und -vermittlung	
28. Haben Sie schon vorher von Trisomie-21 gehört? (bei „ja“ mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, in der Schule	<input type="checkbox"/> ja, im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge
<input type="checkbox"/> ja, durch die Presse	<input type="checkbox"/> ja, _____
<input type="checkbox"/> ja, im Bekanntenkreis	(Wo oder von wem?)
	<input type="checkbox"/> nein
29. Wurden Sie in der Schwangerschaft über die Möglichkeiten der vorgeburtlichen Diagnostik aufgeklärt? (bei „ja“ mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)	<input type="checkbox"/> ja, Nackenfaltenmessung
<input type="checkbox"/> ja, Chorionzotten-Biopsie	<input type="checkbox"/> ja, Nabelschnurpunktion
<input type="checkbox"/> ja, Serumuntersuchung des mütterlichen Blutes	<input type="checkbox"/> nein
30. Wurde eine Untersuchung dieser Art (Frage 29) vorgenommen?	
<input type="checkbox"/> ja, _____	<input type="checkbox"/> nein
(Welche?)	

31. Wann wurde die Diagnose Trisomie-21 gestellt?	
<input type="checkbox"/> in der ____ Schwangerschaftswoche	<input type="checkbox"/> im ersten Monat nach der Geburt
<input type="checkbox"/> direkt nach der Geburt	<input type="checkbox"/> zu einem anderen Zeitpunkt: _____ (Wann?)
32. Wie wurde die Diagnose im Aufklärungsgespräch benannt? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> Trisomie-21	<input type="checkbox"/> Mongolismus
<input type="checkbox"/> Down- Syndrom	<input type="checkbox"/> anders _____ (Wie?)
33. Wer übermittelte Ihnen erstmals die Diagnose?	
<input type="checkbox"/> der Kinderarzt	<input type="checkbox"/> mein Partner
<input type="checkbox"/> der Gynäkologe	<input type="checkbox"/> andere _____ (Wer?)
<input type="checkbox"/> Krankenschwester/Hebamme	
34. Wer war bei dem ersten Aufklärungsgespräch anwesend? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> Mutter des Kindes	<input type="checkbox"/> andere Personen _____ (Wer?)
<input type="checkbox"/> Vater des Kindes	
35. Wo wurde die Erstdiagnose mitgeteilt?	
<input type="checkbox"/> im Kreißaal	<input type="checkbox"/> auf dem Flur
<input type="checkbox"/> im Arztzimmer	<input type="checkbox"/> sonstiges _____ (Wo?)
<input type="checkbox"/> im Patientenzimmer	
36. Wie lange dauerte dieses Gespräch?	
<input type="checkbox"/> weniger als 5 Minuten	<input type="checkbox"/> 30- 60 Minuten
<input type="checkbox"/> 5- 15 Minuten	<input type="checkbox"/> länger als 60 Minuten
<input type="checkbox"/> 15- 30 Minuten	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht mehr
37. War das Aufklärungsgespräch für Sie umfassend und einfühlsam?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> Ich habe nichts aus dem Gespräch verstanden.	
38. Wenn nicht, was hätten Sie sich anders gewünscht? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> Ich war allein, und hätte lieber gehabt, dass man wartet, bis mein Partner auch da ist.	<input type="checkbox"/> Ich hätte mir mehr Information gewünscht, mit welchen Komplikationen man möglicherweise zu rechnen hat.
<input type="checkbox"/> Das Gespräch war mir zu sachlich und wenig einfühlsam.	<input type="checkbox"/> Ich hätte mir mehr Unterstützungsangebote gewünscht, Kontakte zu Selbsthilfegruppen etc.
<input type="checkbox"/> Das Gespräch war so kurz, ich hätte noch viele Fragen gehabt.	<input type="checkbox"/> anderes _____ _____ _____
39. Falls Sie allein waren, wann haben Sie Ihren Partner informiert?	
<input type="checkbox"/> sofort nach dem Arztgespräch	<input type="checkbox"/> nach einer Woche
<input type="checkbox"/> nach ____ Tagen	<input type="checkbox"/> nach ____ Wochen
40. Haben Sie die anderen Familienmitglieder informiert?	
<input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> ja, aber erst _____ (Wann?)
<input type="checkbox"/> ja, sofort	
41. Wurde Ihrem Kind Blut zur Chromosomenanalyse abgenommen?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> weiß ich nicht	

42. Wenn ja, wie war der Befund? (Wenn es möglich ist, würden wir uns über eine anonyme Kopie des ärztlichen Befundes sehr freuen.)		
<input type="checkbox"/> reguläre, einfache Trisomie	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht	
<input type="checkbox"/> Mosaikform	<input type="checkbox"/> _____	
<input type="checkbox"/> Translokationsform		
Entwicklung Ihres Kindes		
43. Wer hat Sie über die Besonderheiten der Entwicklung Ihres Kindes aufgeklärt? (mehrere Antworten möglich)		
<input type="checkbox"/> niemand	<input type="checkbox"/> die Pflegeperson	
<input type="checkbox"/> niemand, aber ich habe mich selbst informiert	<input type="checkbox"/> die Kindergärtnerin	
<input type="checkbox"/> der Arzt	<input type="checkbox"/> die Selbsthilfegruppe	
	<input type="checkbox"/> sonstige _____ (Wer?)	
44. Welche Punkte bezüglich der Entwicklung sind im ärztlichen Gespräch besprochen worden? (mehrere Antworten möglich)		
<input type="checkbox"/> geistige Entwicklung	<input type="checkbox"/> Darmfehlbildungen	
<input type="checkbox"/> Sprache	<input type="checkbox"/> Hüftverrenkung (-luxation)	
<input type="checkbox"/> motorische Entwicklung	<input type="checkbox"/> Sehfehler	
<input type="checkbox"/> ich wurde aufgeklärt, dass mein Kind keinen Kopfstand / Purzelbäume machen darf	<input type="checkbox"/> Hörprobleme	
<input type="checkbox"/> mögliche Herzfehler	<input type="checkbox"/> mögliches Auftreten von Leukämie	
<input type="checkbox"/> Schilddrüsenfehlfunktionen	<input type="checkbox"/> sonstiges _____	
45. Wann erkannten Sie selbst bei Ihrem Kind eine nicht altersgemäße Entwicklung?		
<input type="checkbox"/> nach 3 Monaten	<input type="checkbox"/> anderer Zeitpunkt _____ (Wann?)	
<input type="checkbox"/> nach 6 Monaten	<input type="checkbox"/> ich kann mich nicht erinnern	
<input type="checkbox"/> nach einem Jahr		
46. Woran erkannten sie das?		

47. Wann hat Ihr Kind das erste Wort gesprochen?		
<input type="checkbox"/> < 2 Jahre	<input type="checkbox"/> > 4 Jahre	
<input type="checkbox"/> mit 2-4 Jahren	<input type="checkbox"/> ich kann mich nicht erinnern	
48. Wann sprach Ihr Kind die ersten Zweiwortsätze?		
<input type="checkbox"/> < 2 Jahre	<input type="checkbox"/> später, mit ____ Jahren	
<input type="checkbox"/> mit 2,5 - 4 Jahren	<input type="checkbox"/> ich kann mich nicht erinnern	
<input type="checkbox"/> mit 4,5 - 6 Jahren		
49. Wann hat Ihr Kind die Meilensteine der motorischen Entwicklung erreicht?		
<input type="checkbox"/> sitzen ohne Hilfe: ____ Lebensmonat	<input type="checkbox"/> stehen ohne Hilfe: ____ Lebensmonat	
<input type="checkbox"/> krabbeln: ____ Lebensmonat	<input type="checkbox"/> laufen ohne Hilfe: ____ Lebensmonat	
50. Seit wann braucht Ihr Kind tagsüber und nachts keine Windeln mehr?		
<input type="checkbox"/> _____ (MM/JJ)	<input type="checkbox"/> es braucht noch Windeln	
51. Mit welchem Alter trank Ihr Kind selbständig aus der Tasse?		
<input type="checkbox"/> 1- 1,5 Jahre	<input type="checkbox"/> 1,5- 2,5 Jahre	<input type="checkbox"/> 2,5 – 3 Jahre
<input type="checkbox"/> gar nicht	<input type="checkbox"/> später	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht mehr
52. Mit welchem Alter konnte es selbständig mit dem Löffel essen?		
<input type="checkbox"/> 1- 1,5 Jahre	<input type="checkbox"/> 1,5- 2,5 Jahre	<input type="checkbox"/> 2,5 – 3 Jahre
<input type="checkbox"/> gar nicht	<input type="checkbox"/> später	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht mehr

Wo schläft Ihr Kind?	
<input type="checkbox"/> im Elternbett	<input type="checkbox"/> im eigenen Bett im eigenen Zimmer
<input type="checkbox"/> im eigenen Bett im Elternschlafzimmer	<input type="checkbox"/> im eigenen Bett mit Geschwistern im Zimmer
Hat Ihr Kind Einschlafprobleme?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
Hat Ihr Kind Durchschlafprobleme?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
Wie lange schläft Ihr Kind pro Nacht?	_____ Stunden
Welcher Kindergarten wird/wurde für Ihr Kind empfohlen?	
<input type="checkbox"/> Normalkindergarten	<input type="checkbox"/> Rudolf-Steiner-Kindergarten
<input type="checkbox"/> Integrationskindergarten	<input type="checkbox"/> Montessori-Kindergarten
<input type="checkbox"/> Sonderkindergarten	<input type="checkbox"/> sonstige _____
Welcher Kindergarten wird/wurde von Ihrem Kind besucht?	
<input type="checkbox"/> Normalkindergarten	<input type="checkbox"/> Montessori-Kindergarten
<input type="checkbox"/> Integrationskindergarten	<input type="checkbox"/> sonstige _____
<input type="checkbox"/> Sonderkindergarten	<input type="checkbox"/> mein Kind besucht(e) keinen Kindergarten
<input type="checkbox"/> Rudolf-Steiner-Kindergarten	
Falls Ihr Kind bereits im Schulalter ist, welche Schule wird/wurde für Ihr Kind empfohlen?	
<input type="checkbox"/> Normalschule	<input type="checkbox"/> Rudolf-Steiner-Schule
<input type="checkbox"/> Integrationsschule	<input type="checkbox"/> Montessori-Schule
<input type="checkbox"/> Sonderschule	<input type="checkbox"/> sonstige _____
Falls Ihr Kind bereits im Schulalter ist, welche Schule wird/wurde von Ihrem Kind besucht?	
<input type="checkbox"/> Normalschule	<input type="checkbox"/> Rudolf-Steiner-Schule
<input type="checkbox"/> Integrationsschule	<input type="checkbox"/> Montessori-Schule
<input type="checkbox"/> Sonderschule	<input type="checkbox"/> sonstige _____
Hat Ihr Kind einen Schulabschluss?	
<input type="checkbox"/> mein Kind hat die Schule noch nicht abgeschlossen	<input type="checkbox"/> ja, _____ (Welchen?)
	<input type="checkbox"/> nein
Falls Ihr Kind noch keinen Schulabschluss hat, wie beurteilen Sie die bestmögliche Entwicklung Ihres Kindes diesbezüglich?	
<input type="checkbox"/> Ich halte keinen Schulabschluss für möglich.	<input type="checkbox"/> weiterführende Schule, _____
<input type="checkbox"/> Sonderschulabschluss	<input type="checkbox"/> Hauptschulabschluss
	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
Fühlen Sie sich über sinnvolle und notwendige Fördermaßnahmen und Untersuchungen für Ihr Kind ausreichend informiert?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
Hat Ihr Kind durch Ihren Kinderarzt oder Arzt anderer Fachrichtung Impfungen gegen ansteckende Krankheiten (Kinderkrankheiten) erhalten? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, aber ich weiß nicht welche	<input type="checkbox"/> ja, gegen Keuchhusten (Pertussis)
<input type="checkbox"/> ja, gegen Wundstarrkrampf (Tetanus)	<input type="checkbox"/> ja, gegen Grippe (Influenza)
<input type="checkbox"/> ja, gegen Diphtherie	<input type="checkbox"/> ja, gegen Pneumokokken
<input type="checkbox"/> ja, gegen Kinderlähmung (Poliomyelitis)	<input type="checkbox"/> ja, mit 6-fach Impfstoff
<input type="checkbox"/> ja, gegen Hepatitis	<input type="checkbox"/> man hat mir von Impfungen abgeraten (wer hat Ihnen abgeraten? _____)
<input type="checkbox"/> ja, gegen Hämophilus influenza B	<input type="checkbox"/> wir sind gegen Impfungen
<input type="checkbox"/> ja, gegen Masern	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
<input type="checkbox"/> ja, gegen Mumps	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> ja, gegen Röteln	

65. Wurden bei Ihrem Kind folgende Untersuchungen durchgeführt und mit welchem Befund: (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> Hals-Nasen-Ohren-/Gehör-Untersuchung: __. Lebensmonat (= LM) <input type="checkbox"/> Gehöruntersuchung mit technischem Gerät (z.B. OAE/BERA) <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit <input type="checkbox"/> vergrößerte Mandeln <input type="checkbox"/> Polypen <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht	<input type="checkbox"/> psychologische Untersuchung: __. LM <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> geistige Entwicklung ist altersentsprechend <input type="checkbox"/> geistige Entwicklung ist verzögert <input type="checkbox"/> die Diagnose einer geistigen Behinderung wurde gestellt. <input type="checkbox"/> uns wurde der Intelligenz-Quotient mitgeteilt: <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht
<input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormone: __. LM <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> Unterfunktion <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht	<input type="checkbox"/> Herzuntersuchung: __. LM <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> Herzfehler <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht
<input type="checkbox"/> Untersuchung des Magen-Darmtraktes: __. LM <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> Zwölffingerdarmverschluss (Duodenalatresie) <input type="checkbox"/> Enddarmverschluss (Anal-/Rektumatresie) <input type="checkbox"/> Speiseröhrenverschluss (Ösophagusatresie) <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht	<input type="checkbox"/> augenärztliche Untersuchung: __. LM <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> Kurzsichtigkeit <input type="checkbox"/> Weitsichtigkeit <input type="checkbox"/> Hornhautverkrümmung (Astigmatismus) <input type="checkbox"/> Schielen (Strabismus) <input type="checkbox"/> grüner Star (Glaukom) <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht
<input type="checkbox"/> neurologische Untersuchung: __. LM <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> niedrige Muskelspannung (Hypotonie) <input type="checkbox"/> hohe Muskelspannung (Hypertonie) <input type="checkbox"/> Krampfleiden (Epilepsie) <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht	<input type="checkbox"/> orthopädische Untersuchung: __. LM <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> Verrenkung der Hüften (Luxation) <input type="checkbox"/> schwache Halswirbelsäule <input type="checkbox"/> Wirbelsäulenverkrümmung (Skoliose) <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht
<input type="checkbox"/> logopädische Untersuchung: __. LM <input type="checkbox"/> ohne Befund <input type="checkbox"/> Stimmeln (Dyslalie) <input type="checkbox"/> Lispeln (Sigmatismus) <input type="checkbox"/> sonstiges _____ <input type="checkbox"/> weiß ich nicht	
66. Welche Hilfsmittel benötigt Ihr Kind? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> keine <input type="checkbox"/> Brille	<input type="checkbox"/> Hörgerät <input type="checkbox"/> sonstige _____
67. Nimmt Ihr Kind regelmäßig Medikamente? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, Schilddrüsenhormone <input type="checkbox"/> ja, andere, _____ (Name der Medikamente)	<input type="checkbox"/> ja, homöopathische Medikamente (Globuli) <input type="checkbox"/> nein
68. Wurden operative Eingriffe bei Ihrem Kind vorgenommen? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, Herzoperation <input type="checkbox"/> ja, Operation des Magen- Darmtraktes <input type="checkbox"/> ja, Augenoperation <input type="checkbox"/> ja, Mandeloperation <input type="checkbox"/> ja, Operation der Halswirbelsäule	<input type="checkbox"/> ja, Hüftoperation <input type="checkbox"/> ja, Zungenverkleinerung <input type="checkbox"/> ja, sonstige _____ <input type="checkbox"/> nein

69. Falls eine Operation der Halswirbelsäule vorgenommen wurde, welcher Facharzt hat sie durchgeführt?	
<input type="checkbox"/> Orthopäde	<input type="checkbox"/> Neurochirurg
<input type="checkbox"/> anderer Facharzt _____	<input type="checkbox"/> weiß nicht
70. Falls eine Operation der Halswirbelsäule erfolgte, sind vorher Lähmungserscheinungen aufgetreten?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
71. Bei Mädchen: Falls Ihre Tochter bereits Monatsblutungen hat, wurden Sie von einem Arzt über ihre Fruchtbarkeit (Möglichkeit einer Schwangerschaft), Verhütungsmöglichkeiten und Vererbungsgang aufgeklärt? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, wir wurden über die Möglichkeit einer Schwangerschaft unserer Tochter informiert	<input type="checkbox"/> ja, wir wurden über den Vererbungsgang bei unserer Tochter aufgeklärt
<input type="checkbox"/> ja wir wurden über Verützungsmaßnahmen informiert	<input type="checkbox"/> nein, keines der Themen wurde angesprochen
	<input type="checkbox"/> ich erinnere mich nicht
72. Wenn ja, wer führte das Gespräch mit Ihnen?	
<input type="checkbox"/> Kinderarzt	<input type="checkbox"/> Hausarzt
<input type="checkbox"/> Gynäkologe	<input type="checkbox"/> andere _____
73. Falls Ihre Tochter bereits Monatsblutungen hat, wird etwas zur Empfängnisverhütung unternommen?	
<input type="checkbox"/> ja, _____	<input type="checkbox"/> nein
74. Welche Therapie- oder Fördermaßnahmen hat Ihr Kind außerdem erfahren? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> Krankengymnastik	<input type="checkbox"/> Reittherapie
<input type="checkbox"/> Ergotherapie	<input type="checkbox"/> Craniosakrale Therapie
<input type="checkbox"/> sensorische Integration	<input type="checkbox"/> Montessori-Therapie
<input type="checkbox"/> Logopädie	<input type="checkbox"/> Musiktherapie
<input type="checkbox"/> Motopädie	<input type="checkbox"/> Homöopathie
<input type="checkbox"/> Frühförderung	<input type="checkbox"/> andere _____
Kieferorthopädische Fragestellung	
75. Hat Ihr Kind Fluor-Prophylaxe und Vitamin-D-Tabletten (z.B. D-Fluoretten) erhalten?	
<input type="checkbox"/> ja, ab dem ____ Lebensmonat bis zum ____ Lebensmonat	
<input type="checkbox"/> ja, unregelmäßig	<input type="checkbox"/> ich kann mich nicht erinnern <input type="checkbox"/> nein
76. Wurde Ihr Kind gestillt?	
<input type="checkbox"/> ja, ____ Monate ausschließlich	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> teilweise in den ersten ____ Monaten	
77. Hat Ihr Kind einen Beruhigungssauger (Schnuller) bekommen?	
<input type="checkbox"/> ja, etwa ____ Monate	<input type="checkbox"/> nein
78. Falls ja, welche Form von Sauger hat Ihr Kind bekommen?	
<input type="checkbox"/> einen kiefergerecht geformten Sauger	<input type="checkbox"/> sonstiges _____
<input type="checkbox"/> „Kirschform“- Sauger	
79. Wie ist der Schluckakt des Kindes?	
<input type="checkbox"/> normal	<input type="checkbox"/> atypisch, mit eingezogener Lippe
<input type="checkbox"/> atypisch, mit der Zunge zwischen den Zähnen	<input type="checkbox"/> atypisch, _____
	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
80. Mein Kind atmet gewöhnlich	
<input type="checkbox"/> nur durch die Nase	<input type="checkbox"/> durch Nase und Mund
<input type="checkbox"/> nur durch den Mund	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
81. Hat Ihr Kind vermehrten Speichelfluss?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein

82. Hat Ihr Kind selbständig einen vollständigen Mundschluss erreicht?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> ja, aber erst mit Hilfe therapeutischer Maßnahmen	<input type="checkbox"/> nein, trotz kieferorthopädischer Therapie
83. Lutscht Ihr Kind am Daumen/mehreren Fingern/Lippen/einem Kuscheltuch etc.?	
<input type="checkbox"/> ja, an _____	<input type="checkbox"/> nein
84. Bemerken Sie, dass Ihr Kind die Zähne zusammenpresst oder knirscht?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> weiß ich nicht	
85. Wann bekam Ihr Kind den ersten Zahn?	
<input type="checkbox"/> 6.- 8. Lebensmonat	<input type="checkbox"/> 12. – 16. Lebensmonat
<input type="checkbox"/> 8.- 12. Lebensmonat	<input type="checkbox"/> später, im ____ Lebensmonat
<input type="checkbox"/> weiß ich nicht	
86. Wann war Ihr Kind das erste Mal beim Zahnarzt?	
<input type="checkbox"/> im ersten Lebensjahr	<input type="checkbox"/> ich erinnere mich nicht
<input type="checkbox"/> später, im ____ Lebensjahr	<input type="checkbox"/> mein Kind war noch nie beim Zahnarzt
87. Hat der Zahnarzt Karies (Zahnfäule) festgestellt?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> weiß ich nicht	
88. Hat der Zahnarzt Sie über Verhütungsmöglichkeiten der Karies aufgeklärt? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, über Zahnpflege	<input type="checkbox"/> ja, über regelmäßige Zahnarztbesuche
<input type="checkbox"/> ja, über die Ernährung	<input type="checkbox"/> ich erinnere mich nicht
<input type="checkbox"/> ja, über Fluoridierung	<input type="checkbox"/> nein
89. Fehlen bleibende Zähne (ab dem 12. - 14. Lebensjahr)?	
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> weiß ich nicht	
90. Wenn ja, warum fehlen die Zähne? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> Entfernung wegen Karies	<input type="checkbox"/> sonstiges _____ (Warum?)
<input type="checkbox"/> Verlust durch einen Unfall (z.B. Sturz)	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
91. Wann wurden Sie darauf aufmerksam gemacht, dass Ihr Kind bei einem Kieferorthopäden vorgestellt werden soll?	
<input type="checkbox"/> direkt nach der Geburt	<input type="checkbox"/> gar nicht
<input type="checkbox"/> zur Zeit des Milchzahndurchbruchs	<input type="checkbox"/> sonstiges _____ (Wann?/Lebensjahr)
<input type="checkbox"/> zur Zeit des Zahnwechsels (Milchzahngewiss zu bleibenden Zähnen)	
92. Wer machte Sie darauf aufmerksam?	
<input type="checkbox"/> Hausarzt	<input type="checkbox"/> Zahnarzt
<input type="checkbox"/> Kinderarzt	<input type="checkbox"/> andere _____ (Wer?)
93. Wurde eine kieferorthopädische Therapie eingeleitet?	
<input type="checkbox"/> ja, im ____ Lebensmonat	<input type="checkbox"/> nein
<input type="checkbox"/> erst im ____ Lebensjahr	

94. Welche Maßnahmen wurden ergriffen? (mehrere Antworten möglich, siehe Anlage)	
<input type="checkbox"/> Gaumenplatte (Stimulationsplatte nach Castillo - Morales)	<input type="checkbox"/> Plattenapparaturen (Geräte für Ober- und Unterkiefer getrennt)
<input type="checkbox"/> funktionskieferorthopädische Apparatur (Gerät für Ober-/Unterkiefer in einem Block)	<input type="checkbox"/> feste Gaumennahterweiterung
<input type="checkbox"/> Gesichtsmaske (nach Delaire)	<input type="checkbox"/> feste Bebänderung
<input type="checkbox"/> Lip - Bumper	<input type="checkbox"/> sonstiges _____
	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
95. Nur falls Ihr Kind die Gaumenplatte (Stimulationsplatte) getragen hat, wie hat es das Gerät toleriert?	
<input type="checkbox"/> ohne Probleme	<input type="checkbox"/> relativ schlecht
<input type="checkbox"/> relativ gut	<input type="checkbox"/> gar nicht
<input type="checkbox"/> mäßig	
96. Nur falls Ihr Kind die Gaumenplatte (Stimulationsplatte) getragen hat, wie oft wurde die Platte getragen?	
<input type="checkbox"/> maximal 1 Stunde am Tag	<input type="checkbox"/> 4-6 Stunden am Tag
<input type="checkbox"/> 2-4 Stunden am Tag	<input type="checkbox"/> sonstiges _____
97. Nur falls Ihr Kind die Gaumenplatte (Stimulationsplatte) getragen hat, wann wurde die Platte abgesetzt?	
<input type="checkbox"/> nach 1 Jahr Tragedauer	<input type="checkbox"/> sonstiges _____
<input type="checkbox"/> nach 2 Jahren Tragedauer	
98. Aus welchem Grund wurde die Platte abgesetzt?	
<input type="checkbox"/> das Behandlungsziel war erreicht	<input type="checkbox"/> das Kind hat die Platte nicht toleriert
<input type="checkbox"/> die Platte hatte nicht den gewünschten Effekt	<input type="checkbox"/> sonstiges _____
99. Hat sich der Mundschluss nach dieser Plattentherapie verbessert?	
<input type="checkbox"/> Mein Kind hat nach der Therapie einen vollständigen Mundschluss erreicht	<input type="checkbox"/> mäßig
<input type="checkbox"/> ja, deutlich	<input type="checkbox"/> nur geringfügig
	<input type="checkbox"/> nein
100. Wurde eine manuelle Therapie durchgeführt?	
<input type="checkbox"/> ja, begleitend zur kieferorthopädischen Therapie	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
<input type="checkbox"/> ja, ausschließlich	<input type="checkbox"/> nein
101. Wenn ja, ab wann wurde die Therapie durchgeführt?	
<input type="checkbox"/> 0. - 1. Lebensjahr	<input type="checkbox"/> ab dem 4. Lebensjahr
<input type="checkbox"/> 1. - 2. Lebensjahr	<input type="checkbox"/> sonstiges _____
<input type="checkbox"/> 2. - 3. Lebensjahr	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
102. Wie lange wurde die Therapie durchgeführt?	
<input type="checkbox"/> 1 Jahr	<input type="checkbox"/> sonstiges _____
<input type="checkbox"/> 2 Jahre	<input type="checkbox"/> weiß ich nicht
103. Wer führte die manuellen Übungen durch? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> der Therapeut	<input type="checkbox"/> andere _____ (Wer?)
<input type="checkbox"/> die Eltern	
104. Geben Sie uns bitte Auskunft, wer den Fragebogen ausgefüllt hat: (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> Mutter	<input type="checkbox"/> andere _____ (Wer?)
<input type="checkbox"/> Vater	
105. Hatten Sie außerdem Mithilfe? (mehrere Antworten möglich)	
<input type="checkbox"/> ja, vom Kinderarzt	<input type="checkbox"/> ja, von einem anderen Arzt: _____
<input type="checkbox"/> nein	

Anlage zu Frage 94 des Fragebogens

Die hier dargestellten Bilder von kieferorthopädischen Geräten sollen Ihnen bei der Beantwortung von **Frage 94** helfen.



a) Gaumenplatte nach Castillo Morales



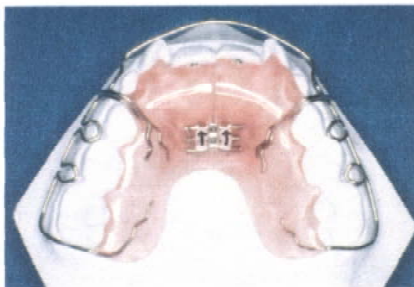
b) funktionskieferorthopädische Apparatur (Gerät für Ober-/Unterkiefer in einem Block)



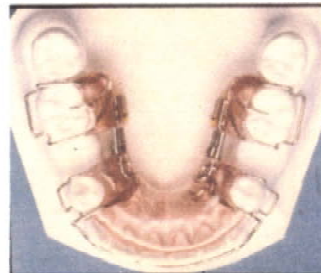
c) Gesichtsmaske (nach Delaire)



d) Lip-Bumper



e) Plattenapparaturen (Geräte für Ober- und Unterkiefer getrennt)



f) feste Gaumennahterweiterung



g) feste Bebänderung

Ergebnisse der Studie

Das Institut für Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin und die Klinik für Kieferorthopädie bieten interessierten Eltern die Zusendung der anonymen Studienergebnisse an. Falls Sie interessiert sind tragen Sie bitte auf diesem Zettel die Adresse ein, zu der die Ergebnisse gesandt werden sollen, und legen diesen dem ausgefüllten Elternfragebogen bei.

Name: _____

Straße: _____

PLZ/Ort: _____

- ☐ Ja, wir möchten über die Ergebnisse der Studie informiert werden.
- ☐ Nein, Ergebnisse der Studie interessieren uns nicht.

Einverständniserklärung

Aus den Erkenntnissen dieser Studie und zukünftig neuen diagnostischen Möglichkeiten ergeben sich möglicherweise weitere Fragestellungen. Bitte teilen Sie uns mit, ob Sie für eine Beteiligung an einer weiteren Studie zur Verfügung stehen würden und wir Ihre Adresse in einer gesonderten Datei speichern dürfen. Falls Sie kein Interesse haben, entstehen Ihnen keine Nachteile und ihre Adressdaten werden gelöscht.

- ☐ Ja, wir stehen für eine weitere Beteiligung an einer Studie zur Verfügung.
- ☐ Nein, wir haben kein Interesse.

Anhang 2: Datenanhang

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Frage 104: Wer füllte den Fragebogen aus?									
Mutter	217	90,4%		824	94,4%		1041	93,5%	
Vater	47	19,6%		191	21,9%		238	21,4%	
andere	0	0,0%		7	0,8%		7	0,7%	
Frage 1: Geburtsdatum des Kindes									
Durchschnittsalter Kinder			8,9			7,7			8,0
Frage 12: Geburtsdatum der Mutter									
Durchschnittsalter Mütter			32,4			32,3			32,3
Frage 13: Geburtsdatum Vater									
Durchschnittsalter Väter			35,2			34,4			34,5
Frage 2: Geschlecht des Kindes									
Männlich	135	56,3%		484	55,4%		619	55,6%	
Weiblich	103	42,9%		384	44,0%		487	43,8%	
Frage 4: aktuelles Körpergewicht des Kindes									
Gewicht			29,4			26,3			27,0
Frage 5: aktuelle Körperhöhe des Kindes									
Größe			119,3			113,9			115,1
Frage 6: aktueller Kopfumfang des Kindes									
Kopfumfang			49,5			48,8			48,9
Frage 7: Wann war die erste Monatsblutung (Menarche)?									
ja/Lebensjahr	26	10,8%	12,7	72	8,2%	12,9	98	8,8%	12,9
Noch nicht	66	27,5%		253	29,0%		319	28,7%	
Weiß nicht	1	0,4%		2	0,2%		3	0,3%	
Keine Angaben	147	61,3%		546	62,6%		693	62,3%	
Frage 8: Wann war der Stimmbruch?									
ja/Lebensjahr	13	5,4%	14,2	48	5,5	13,5	61	5,5%	13,7

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Noch nicht	76	31,7%		304	34,8%		380	34,1%	
Weiß nicht	9	3,8%		20	2,3%		29	2,6%	
Keine Angaben	142	59,2%		501	57,4%		643	57,8%	
Frage 9: Wie viele leibliche Geschwister hat das Kind?									
Geschwisterzahl			1,4			1,5			1,5
Frage 10: Das wievielte Kind in der Geschwisterfolge ist es?									
Einzelkind	22	9,2%		44	5,0%		66	5,9%	
Erstes Kind	73	30,4%		283	32,4%		356	32,0%	
Zweites Kind	97	40,4%		311	35,6%		408	36,7%	
Drittes Kind	29	12,1%		114	13,1%		143	12,8%	
Viertes Kind	7	2,9%		44	5,0%		51	4,6%	
Fünftes Kind	3	1,3%		15	1,7%		18	1,6%	
Sechstes Kind	1	0,4%		4	0,5%		5	0,4%	
Siebtens Kind	0	0,0%		2	0,2%		2	0,2%	
Achtes Kind	1	0,4%		0	0,0%		1	0,1%	
Keine Angabe	29	12,1%		100	11,5		129	11,6%	
Frage 11: Gab es Fehlgeburten, wenn ja, wann?									
Keine Fehlgeburten	178	74,2%		602	69,0%		780	70,1%	
Fehlgeburt vorher	49	20,4%		184	21,1%		233	20,9%	
Fehlgeburt nachher	18	7,5%		82	9,4%		100	9,0%	
Frage 14: Was ist der höchste Schulabschluss der Mutter?									
Kein Abschluss	0	0,0%		3	0,3%		3	0,3%	
Hauptschulabschluss	42	17,5%		92	10,5%		134	12,0%	
Realschulabschluss	81	33,8%		244	27,9%		325	29,2%	
Fachhochschulreife	17	7,1%		97	11,1%		114	10,2%	
Abitur	32	13,3%		157	18,0%		189	17,0%	
Hochschulabschluss	52	21,7%		211	24,2%		263	23,6%	
Abschluss unbekannt	0	0,0%		0	0,0%		0	0,0%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Anderer Abschluss	7	2,9%		12	1,4%		19	1,7%	
Keine Angaben	9	3,8%		57	6,5%		66	5,9%	
Frage 15: Was ist der höchste Schulabschluss des Vaters?									
Kein Abschluss	1	0,4%		3	0,3%		4	0,4%	
Hauptschulabschluss	59	24,6%		162	18,6%		221	19,9%	
Realschulabschluss	41	17,1%		167	19,1%		208	18,7%	
Fachhochschulreife	19	7,9%		76	8,7%		95	8,5%	
Abitur	17	7,1%		95	10,9%		112	10,1%	
Hochschulabschluss	77	32,1%		297	34,0%		374	33,6%	
Abschluss unbekannt	0	0,0%		1	0,1%		1	0,1%	
Anderer Abschluss	7	2,9%		17	1,9%		24	2,2%	
Keine Angaben	19	7,9%		55	6,3%		74	6,6%	
Frage 16: Wie ist die gegenwärtige Familiensituation?									
Lebt zusammen	216	90,0%		798	91,4%		1014	91,1%	
Getrennt	21	8,8%		64	7,3%		85	7,6%	
Getrennt seit			4,9			5,9			5,7
Frage 17: Das Kind lebt...									
In der Familie	206	85,8%		773	88,5%		979	88,0%	
Bei der Mutter	18	7,5%		53	6,1%		71	6,4%	
Bei dem Vater	1	0,4%		8	0,9%		9	0,8%	
In einer Pflegefamilie	0	0,0%		5	0,6%		5	0,4%	
In außerfamiliärer Einrichtung	5	2,1%		9	1,0%		14	1,3%	
Sonstiger Lebensort	1	0,4%		5	0,6%		6	0,5%	
Keine Angabe	9	3,8		20	2,3%		29	2,6%	
Frage 18: Täglicher Hilfebedarf des Kindes:									
0 bis 3 Stunden	77	32,1%		230	26,3%		307	27,6%	
3 bis 6 Stunden	62	25,8%		255	29,2%		317	28,5%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
6 bis 12 Stunden	49	20,4%		193	22,1%		242	21,7%	
Mehr als 12 Stunden	33	13,8%		144	16,5%		177	15,9%	
Keine Angabe	19	7,9		51	5,9%		70	6,3%	
Frage 19: Hilfe bei der Betreuung des Kindes:									
Durch Pflegedienst	15	6,3%		87	10,0%		102	9,2%	
Aus der Familie	115	47,9%		422	48,3%		537	48,2%	
Von Freunden	31	12,9%		110	12,6%		141	12,7%	
Sonstige Hilfe	34	14,2%		161	18,4%		195	17,5%	
Keine Hilfe	87	36,3%		271	31,0%		358	32,2%	
Frage 20: Hauptbetreuungsperson des Kindes									
Mutter	197	82,1%		745	85,3%		942	84,6%	
Vater	5	2,1%		13	1,5%		18	1,6%	
Sonstige	0	0,0%		3	0,3%		3	0,3%	
Frage 21: Haben Sie Informationen über Selbsthilfegruppen erhalten?									
Ja	229	95,4%		837	95,9%		1066	95,8%	
Nein, aber interessiert	2	0,8%		12	1,4%		14	1,3%	
Nein, nicht interessiert	3	1,3%		7	0,8%		10	0,9%	
Frage 22: Wie haben Sie Informationen über Selbsthilfegruppen erhalten?									
Durch Arzt	64	26,7%		236	27,0%		300	27,0%	
Durch betroffene Eltern	96	40,0%		331	37,9%		427	38,4%	
Durch Eigeninitiative	111	46,3%		434	49,7%		545	49,0%	
Durch die SH-Gruppe	10	4,2%		41	4,7%		51	4,6%	
Sonstiges	50	20,8%		211	24,2%		261	23,5%	
Frage 23: Sind Sie Mitglied in einer Selbsthilfegruppe?									
Bei Lebenshilfe Marburg e.V.	49	20,4%		247	28,3%		296	26,6%	
Bei Kindernetzwerk e.V. Aschaffenburg	0	0,0%		7	0,8%		7	0,6%	
Bei anderer Gruppe	113	47,1%		428	49,0%		541	48,6%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Keine Selbsthilfegruppe	92	38,3%		242	27,7%		334	30,0%	
Frage 24: Kontakte zu anderen Eltern mit Down-Syndrom Kind?									
Ja	194	80,8%		786	90,0%		980	88,1%	
Nein	41	17,1%		78	8,9%		119	10,7%	
Frage 25: Hat das Kind einen Behindertenausweis?									
Ja	209	87,1%		757	86,7%		966	86,8%	
Nein	9	3,8%		23	2,6%		32	2,9%	
Frage 26: Sind Sie über das Beziehen von Pflegegeld informiert?									
Ja	230	95,8%		839	96,1%		1069	96,0%	
Nein	3	1,3%		19	2,2%		22	2,0%	
Frage 27: Das Kind hat die Pflegestufe...									
Pflegestufe 1	120	50,0%		458	52,5%		578	51,9%	
Pflegestufe 2	86	35,8%		313	35,9%		399	35,8%	
Pflegestufe 3	9	3,8%		38	4,4%		47	4,2%	
Keine Einstufung	14	5,8%		70	8,0%		84	7,5%	
Kampf mit den Behörden	5	2,1%		27	3,1%		32	2,9%	
Kein Anspruch	10	4,2%		44	5,0%		54	4,9%	
Maximal angegebene Pflegestufe aus Frage 27:									
Höchste Stufe1	97	40,4%		355	40,7%		452	40,6%	
Höchste Stufe2	83	34,6%		297	34,0%		380	34,1%	
Höchste Stufe3	9	3,8%		38	4,4%		47	4,2%	
Frage 28: Haben Sie vorher schon von Trisomie-21 gehört?									
In der Schule	106	44,2%		347	39,7%		453	40,7%	
Durch die Presse	88	36,7%		282	32,3%		370	33,2%	
Von Bekannten	81	33,8%		224	25,7%		305	27,4%	
In der Schwangerschaftsvorsorge	50	20,8%		249	28,5%		299	26,9%	
Sonstiges	59	24,6%		255	29,2%		314	28,2%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Keine Vorinformation	30	12,5%		132	15,1%		162	14,6%	
Frage 29: Wurden Sie in der Schwangerschaftsvorsorge über vorgeburtliche Diagnostik aufgeklärt?									
Fruchtwasseruntersuchung	130	54,2%		484	55,4%		614	55,2%	
Chorionzottenbiopsie	50	20,8%		150	17,2%		200	18,0%	
Serumscreening	34	14,2%		188	21,5%		222	19,9%	
Nackenfaltenmessung	43	17,9%		185	21,2%		228	20,5%	
Nabelschnurpunktion	15	6,3%		33	3,8%		48	4,3%	
Keine Information	99	41,3%		328	37,6%		427	38,4%	
Frage 30: Wurde eine pränatale Untersuchung durchgeführt?									
Ja	43	17,9%		170	19,5%		213	19,1%	
Nein	190	79,2%		689	78,9%		879	79,0%	
Frage 31: Wann wurde die Diagnose Trisomie-21 gestellt?									
In der Schwangerschaft	10	4,2%		54	6,2%		64	5,7%	
Bei der Geburt	153	63,8%		561	64,3%		714	64,2%	
Im ersten Monat n. Geburt	60	25,0%		193	22,1%		253	22,7%	
Spätere Diagnose	5	2,1%		25	2,9%		30	2,7%	
Frage 32: Wie wurde die Diagnose benannt?									
Trisomie-21	153	63,8%		498	57,0%		651	58,5%	
Down-Syndrom	149	62,1%		557	63,8%		706	63,4%	
Mongolismus	69	28,8%		223	25,5%		292	26,2%	
Sonstiges	14	5,8%		55	6,3%		69	6,2%	
Frage 33: Wer vermittelte die Diagnose?									
Kinderarzt	132	55,0%		425	48,7%		557	50,0%	
Gynäkologe	37	15,4%		179	20,5%		216	19,4%	
Schwester oder Hebamme	11	4,6%		47	5,4%		58	5,2%	
Partner	14	5,8%		50	5,7%		64	5,8%	
Anderer Vermittler	22	9,2%		62	7,1%		84	7,5%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Frage 34: Wer war bei dem Aufklärungsgespräch anwesend?									
Mutter	200	83,3%		753	86,3%		953	85,6%	
Vater	149	62,1%		560	64,1%		709	63,7%	
Andere Anwesende	23	9,6%		122	14,0%		145	13,0%	
Frage 35: Wo wurde die Diagnose mitgeteilt?									
Im Kreißsaal	56	23,3%		201	23,0%		257	23,1%	
Im Arztzimmer	80	33,3%		223	25,5%		303	27,5%	
Im Patientenzimmer	47	19,6%		198	22,7%		245	22,0%	
Auf dem Flur	12	5,0%		42	4,8%		54	4,9%	
Anderer Ort	35	14,6%		166	19,0%		201	18,1%	
Frage 36: Wie lange dauerte das Gespräch?									
Gesprächsdauer < 5 Min.	65	27,1%		267	30,6%		332	29,8%	
Gesprächsdauer 5-15 Min.	91	37,9%		315	36,1%		406	36,5%	
Gesprächsdauer 15-30 Min	46	19,2%		141	16,2%		187	16,8%	
Gesprächsdauer 30-60 Min	13	5,4%		65	7,4%		78	7,0%	
Gesprächsdauer > 60 Min.	2	0,8%		11	1,3%		13	1,2%	
Weiß nicht	16	6,7%		36	4,1%		52	4,7%	
Keine Angabe	7	2,9%		38	4,4%		45	4,0%	
Frage 37: War das Gespräch umfassend und einfühlsam?									
Ja	84	35,0%		322	36,9%		406	36,5%	
Habe nichts aus dem Gespräch verstanden	9	3,8%		35	4,0%		44	4,0%	
Nein	125	52,1%		445	51,0%		570	51,2%	
Keine Angabe	22	9,2%		71	8,1%		93	8,4%	
Frage 38: Was hätten Sie sich anders gewünscht?									
Partner dabei	64	26,7%		211	24,2%		275	24,7%	
Zu sachlich	81	33,8%		261	29,9%		342	30,7%	
Zu kurz	35	14,6%		138	15,8%		173	15,5%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Mehr Informationen über mögliche Komplikationen	45	18,8%		174	19,9%		219	19,7%	
Mehr Informationen über Unterstützungsangebote	51	21,3%		293	33,6%		344	30,9%	
sonstiges	55	22,9%		215	24,6%		270	24,3%	
Frage 39: Wenn Sie allein waren, wann haben Sie den Partner informiert?									
Sofort	84	35,0%		316	36,2%		400	35,9%	
Nach Tagen	6	2,5%		25	2,9%		31	2,8%	
Nach einer Woche	3	1,3%		2	0,2%		5	0,4%	
Nach mehreren Wochen	1	0,4%		4	0,5%		5	0,4%	
Frage 40: Haben Sie andere Familienmitglieder informiert?									
nein	13	5,4%		25	2,9%		38	3,4%	
Ja, sofort	146	60,8%		576	66,0%		722	64,9%	
Ja, später	71	29,6%		233	26,7%		304	27,3%	
Frage 41: Wurde Blut zur Chromosomenanalyse abgenommen?									
Ja	224	93,3%		797	91,3%		1021	91,7%	
Weiß nicht	6	2,5%		22	2,5%		28	2,5%	
Nein	8	3,3%		40	4,6%		48	4,3%	
Keine Angabe	2	0,8%		14	1,6%		16	1,4%	
Frage 42: Chromosomenbefund									
Freie Trisomie	189	78,8%		720	82,5%		909	81,7%	
Mosaik Trisomie	4	1,7%		20	2,3%		24	2,2%	
Translokationsform	8	3,3%		29	3,3%		37	3,3%	
Weiß nicht	11	4,6%		33	3,8%		44	4,0%	
Sonstiger Befund	5	2,1%		5	0,6%		10	0,9%	
Frage 43: Wer hat Sie über die Besonderheiten der Entwicklung Ihres Kindes aufgeklärt?									
Niemand	4	1,7%		25	2,9%		29	2,6%	
Selbst informiert	113	47,1%		487	55,8%		600	53,9%	
Arzt	163	67,9%		548	62,8%		711	63,9%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Pflegeperson	17	7,1%		37	4,2%		54	4,9%	
Kindergärtnerin	3	1,3%		15	1,7%		18	1,6%	
Selbsthilfegruppe	63	26,3%		282	32,2%		345	31,0%	
Sonstiges	93	38,8%		335	38,4%		428	38,5%	
Frage 44: Welche Punkte bezüglich der Entwicklung wurden besprochen?									
Geistige Entwicklung	198	82,5%		686	78,6%		884	79,4%	
Sprache	137	57,1%		402	46,0%		539	48,4%	
Motorik	160	66,7%		537	61,5%		697	62,6%	
Keine Purzelbäume	24	10,0%		41	4,7%		65	5,8%	
Herzfehler	178	74,2%		670	76,7%		848	76,2%	
Schilddrüsenfehlfunktion	62	25,8%		296	33,9%		358	32,2%	
Darmfehlbildung	56	23,3%		201	23,0%		257	23,1%	
Hüftverrenkungen	49	20,4%		159	18,2%		208	18,7%	
Sehfehler	104	43,3%		316	36,2%		420	37,7%	
Hörprobleme	106	44,2%		335	38,4%		441	39,6%	
Leukämie	35	14,6%		95	10,9%		130	11,7%	
Sonstiges	23	9,6%		87	10,0%		110	9,9%	
Frage 45: Wann erkannten Sie die nicht altersgemäße Entwicklung?									
Nach 3 Monaten	83	34,6%		276	31,6%		359	32,3%	
Nach 6 Monaten	50	20,8%		218	25,0%		268	24,1%	
Nach einem Jahr	30	12,5%		105	12,0%		135	12,1%	
Anderer Zeitpunkt	37	15,4%		129	14,8%		166	14,9%	
Weiß nicht	14	5,8%		53	6,1%		67	6,0%	
Frage 47: Wann sprach das Kind das erste Wort?									
< 2 Jahre	133	55,4%		443	50,7%		576	51,8%	
2,5 – 4 Jahre	69	28,8%		291	33,3%		360	32,3%	
> 4 Jahre	11	4,6%		25	2,9%		36	3,2%	
Weiß nicht	5	2,1%		16	1,8%		21	1,9%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Keine Angabe	22	9,2%		98	11,2%		120	10,8%	
Frage 48: Wann sprach das Kind die ersten Zweiwortsätze?									
< 2 Jahre	15	6,3%		43	4,9%		58	5,2%	
2,5 – 4 Jahre	98	40,8%		367	42,0%		465	41,8%	
4,5 – 6 Jahre	45	18,8%		154	17,6%		199	17,9%	
> 6 Jahre	11	4,6%		23	2,6%		34	3,1%	
Weiß nicht	7	2,9%		37	4,2%		44	4,0%	
Keine Angabe	64	26,7%		249	28,5%		313	28,1%	
Spätere Angaben			8,0			7,8			7,9
Frage 49: Wann erreichte das Kind die Meilensteine der Motorik?									
sitzen			12,7			12,7			12,7
krabbeln			16,3			16,9			16,7
stehen			21,0			22,1			21,8
laufen			26,9			27,2			27,2
Frage 50: Seit wann braucht Ihr Kind keine Windeln mehr?									
Keine Windeln	96	40,0%		277	31,7%		373	33,5%	
Keine Windeln seit:			4,4			4,8			4,7
Noch Windeln	89	37,1%		374	42,8%		463	41,6%	
Keine Angaben	55	22,9%		222	25,4%		277	24,9%	
Frage 51: Wann trank Ihr Kind selbständig aus der Tasse?									
1 – 1,5 Jahre	37	15,4%		123	14,1%		160	14,4%	
1,5 – 2,5 Jahre	73	30,4%		249	28,5%		322	28,9%	
2,5 – 3 Jahre	55	22,9%		172	19,7%		227	20,4%	
Später als 3 Jahre	24	10,0%		92	10,5%		116	10,4%	
Noch gar nicht	14	5,8%		68	7,8%		82	7,4%	
Weiß nicht	21	8,8%		81	9,3%		102	9,2%	
Keine Angabe	16	6,7%		88	10,1%		104	9,3%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Frage 52: Wann aß das Kind selbständig mit dem Löffel?									
1 – 1,5 Jahre	23	9,6%		80	9,2%		103	9,3%	
1,5 – 2,5 Jahre	71	29,6%		282	32,3%		353	31,7%	
2,5 – 3 Jahre	75	31,3%		216	24,7%		291	26,1%	
Später als 3 Jahre	26	10,8%		79	9,0%		105	9,4%	
Noch gar nicht	11	4,6%		53	6,1%		64	5,8%	
Weiß nicht	17	7,1%		73	8,4%		90	8,1%	
Keine Angabe	17	7,1%		90	10,3%		107	9,6%	
Frage 53: Wo schläft das Kind?									
Elternbett	4	1,7%		22	2,5%		26	2,3%	
Bei Eltern im eigenen Bett	19	7,9%		74	8,5%		93	8,4%	
Eigenes Zimmer	159	66,3%		571	65,4%		730	65,6%	
Geschwisterzimmer	37	15,4%		136	15,6%		173	15,5%	
Keine Angabe	21	8,8%		70	8,0%		91	8,2%	
Frage 54: Hat das Kind Einschlafprobleme?									
Ja	40	16,7%		121	13,9%		161	14,5%	
Nein	195	81,3%		736	84,3%		931	83,6%	
Frage 55: Hat das Kind Durchschlafprobleme?									
Ja	64	26,7%		282	32,3%		346	31,1%	
Nein	168	70,0%		563	64,5%		731	65,7%	
Frage 56: Wie lange schläft das Kind pro Nacht?									
Schlafdauer			9,9			10,0			10,0
Frage 57: Welcher Kindergarten wurde für Ihr Kind empfohlen?									
Normalkindergarten	38	15,8%		138	15,8%		176	15,8%	
Integrationskindergarten	65	27,1%		338	38,7%		383	34,4%	
Sonderkindergarten	34	14,2%		148	17%		182	16,4%	
Rudolf-Steiner-Kinderg.	3	1,3%		8	0,9%		11	1,0%	
Montessori-Kindergarten	8	3,3%		12	1,4%		20	1,8%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Sonstiges	14	5,8%		28	3,2%		42	3,8%	
Keine Angaben	78	32,5%		201	23,0%		279	25,1%	
Frage 58: Welchen Kindergarten besucht/e das Kind?									
Normalkindergarten	55	22,9%		216	24,7%		271	24,3%	
Integrationskindergarten	63	26,3%		298	34,1%		361	32,4%	
Sonderkindergarten	15	6,3%		77	8,8%		92	8,3%	
Rudolf-Steiner-Kinderg.	9	3,8%		21	2,4%		30	2,7%	
Montessori-Kindergarten	20	8,3%		30	3,4%		50	4,5%	
Sonstiges	9	3,8%		14	1,6%		23	2,1%	
Kein Kindergarten	16	6,7%		64	7,3%		80	7,2%	
Keine Angaben	53	22,1%		153	17,5%		206	18,5%	
Frage 59: Welche Schule wurde für das Kind empfohlen?									
Normalschule	0	0,0%		12	1,4%		12	1,1%	
Integrationsschule	14	5,8%		79	9,0%		93	8,4%	
Sonderschule	70	29,2%		286	32,8%		356	32,0%	
Rudolf-Steiner-Schule	6	2,5%		9	1,0%		15	1,3%	
Montessori-Schule	14	5,8%		12	1,4%		26	2,3%	
Sonstige	17	7,1%		37	4,2%		54	4,9%	
Keine Angabe	119	49,6%		438	50,2%		557	50,0%	
Frage 60: Welche Schule besucht/e das Kind?									
Normalschule	7	2,9%		23	2,6%		30	2,7%	
Integrationsschule	9	3,8%		77	8,8%		86	7,7%	
Sonderschule	56	23,3%		205	23,5%		261	23,5%	
Rudolf-Steiner-Schule	13	5,4%		29	3,3%		42	3,8%	
Montessori-Schule	12	5,0%		10	1,1%		22	2,0%	
Sonstige	20	8,3%		47	5,4%		67	6,0%	
Keine Angabe	123	51,3%		482	55,2%		605	54,4%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Frage 61: Hat das Kind einen Schulabschluss?									
Noch keinen	117	48,8%		397	45,5%		514	46,2%	
Ja	12	5,0%		15	1,7%		27	2,4%	
Nein	19	7,9%		51	5,8%		70	6,3%	
Keine Angabe	92	38,3%		410	47,0%		502	45,1%	
Frage 62: Welchen Schulabschluss halten Sie für möglich?									
Keinen	32	13,3%		95	10,9%		127	11,4%	
Sonderschulabschluss	51	21,3%		195	22,3%		246	22,1%	
Abschluss weiterführender Schule	0	0,0%		2	0,2%		2	0,2%	
Hauptschulabschluss	7	2,9%		21	2,4%		28	2,5%	
Weiß nicht	68	28,3%		247	28,3%		315	28,3%	
Keine Angabe	82	34,2%		313	35,9%		395	35,5%	
Frage 63: Fühlen Sie sich ausreichend informiert über notwendige Fördermaßnahmen und Untersuchungen?									
Ja	140	58,3%		526	60,3%		666	59,8%	
Nein	87	36,3%		309	35,4%		396	35,6%	
Frage 64: Welche Impfungen hat das Kind erhalten?									
Weiß nicht welche	2	0,8%		13	1,5%		15	1,3%	
Tetanus	211	87,9%		757	86,7%		968	87,0%	
Diphtherie	204	85,0%		739	84,7%		943	84,7%	
Kinderlähmung	209	87,1%		740	84,8%		949	85,3%	
Hepatitis	151	62,9%		590	67,6%		741	66,6%	
Hämophilus influenza B	102	42,5%		429	49,1%		531	47,7%	
Masern	178	74,2%		691	79,2%		869	78,1%	
Mumps	172	71,7%		676	76,4%		848	76,2%	
Röteln	170	70,8%		659	75,5%		829	74,5%	
Keuchhusten	136	56,7%		558	63,9%		694	62,4%	
Grippe	44	18,3%		227	26,0%		271	24,3%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Pneumokokken	32	13,3%		202	23,1%		234	21,0%	
Sechsfach	49	20,4%		195	22,3%		244	21,9%	
Wurde abgeraten	7	2,9%		14	1,6%		21	1,9%	
Bin gegen Impfungen	14	5,8%		24	2,7%		38	3,4%	
Weiß nicht	0	0,0%		1	0,1%		1	0,1%	
Keine Impfungen	6	2,5%		12	1,4%		18	1,6%	
Frage 65: Wurden folgende Untersuchungen Durchgeführt/Befunde?									
a) Hals-Nasen-Ohren/Gehöruntersuchung:									
Durchgeführt	225	93,8%		808	92,6%		1033	92,8%	
Im Lebensmonat			17,4			15,8			16,0
Gehöruntersuchung (OAE)	161	67,1%		607	69,5%		768	69,0%	
Ohne Befund	102	42,5%		326	37,3%		428	38,5%	
Schwerhörigkeit	33	13,8%		141	16,2%		174	15,6%	
Vergrößerte Mandeln	50	20,8%		218	25,0%		268	24,1%	
Polypen	75	31,3%		285	32,6%		360	32,3%	
Sonstiges	37	15,4%		144	16,5%		181	16,3%	
Weiß nicht	9	3,8%		11	1,3%		15	1,3%	
b) psychologische Untersuchung:									
Durchgeführt	153	63,8%		312	35,7%		465	41,8%	
Im Lebensmonat			23,6			29,1			30,0
Ohne Befund	3	1,3%		7	0,8%		10	0,9%	
Entw. altersentsprechend	6	2,5%		12	1,4%		18	1,6%	
Entw. verzögert	123	51,3%		224	25,7%		347	31,2%	
Geistige Behinderung	56	23,3%		143	16,4%		199	17,9%	
Sonstiges	11	4,6%		30	3,4%		41	3,7%	
Weiß nicht	9	3,8%		48	5,5%		57	5,1%	
c) Schilddrüsenhormone:									
Durchgeführt	150	62,5%		659	75,5%		809	72,7%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Im Lebensmonat			25,1			25,0			25,4
Ohne Befund	75	31,3%		343	39,3%		418	37,6%	
Unterfunktion	53	22,1%		265	30,4%		318	28,6%	
Sonstiges	18	7,5%		41	4,7%		59	5,3%	
Weiß nicht	28	11,7%		42	4,8%		70	6,3%	
d) Herzuntersuchung:									
Durchgeführt	217	90,4%		813	93,1%		1030	92,5%	
Im Lebensmonat			5,1			4,0			3,9
Ohne Befund	111	46,3%		329	37,7%		440	39,5%	
Herzfehler	93	38,8%		397	45,5%		490	44,0%	
Sonstiges	28	11,7%		112	12,8%		140	12,6%	
Weiß nicht	1	0,4%		3	0,3		4	0,4%	
e) Magen-Darm-Untersuchung:									
Durchgeführt	97	40,4%		391	44,8%		488	43,8%	
Im Lebensmonat			13,3			9,9			9,2
Ohne Befund	70	29,2%		285	32,6%		355	31,9%	
Duodenalatresie	5	2,1%		35	4,0%		40	3,6%	
Anal/Rektumatresie	4	1,7%		6	0,7%		10	0,9%	
Oesophagusatresie	0	0,0%		2	0,2%		2	0,2%	
Sonstiges	22	9,2%		68	7,8%		90	8,1%	
Weiß nicht	22	9,2%		50	5,7%		72	6,5%	
f) Augenärztliche Untersuchung:									
Durchgeführt	220	91,7%		799	91,5%		1019	91,6%	
Im Lebensmonat			24,4			22,6			22,7
Ohne Befund	54	22,5%		224	25,7%		278	25,0%	
Kurzsichtigkeit	55	22,9%		169	19,4%		224	20,1%	
Weitsichtigkeit	81	33,8%		289	33,1%		370	33,2%	
Astigmatismus	50	20,8%		217	24,9%		267	24,0%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Schielen	54	22,5%		151	17,3%		205	18,4%	
Glaukom	6	2,5%		20	2,3%		26	2,3%	
Sonstiges	25	10,4%		85	9,7%		110	9,9%	
Weiß nicht	3	1,3%		9	1,0%		12	1,1%	
g) Neurologische Untersuchung:									
Durchgeführt	170	70,8%		491	56,2%		661	59,4%	
Im Lebensmonat			7,8			7,4			7,6
Ohne Befund	22	9,2%		71	8,1%		93	8,4%	
Hypotonie	142	59,2%		403	46,2%		545	49,0%	
Hypertonie	2	0,8%		7	0,8%		9	0,8%	
Epilepsie	4	1,7%		22	2,5%		26	2,3%	
Sonstiges	6	2,5%		27	3,1%		33	3,0%	
Weiß nicht	9	3,8%		41	4,7%		50	4,5%	
h) Orthopädische Untersuchung:									
Durchgeführt	146	60,8%		603	69,1%		749	67,3%	
Im Lebensmonat			22,5			19,5			20,1
Ohne Befund	62	25,8%		321	36,8%		383	34,4%	
Luxation	7	2,9%		25	2,9%		32	2,9%	
Atlanto-axiale Instabilität	10	4,2%		24	2,7%		34	3,1%	
Skoliose	18	7,5%		56	6,4%		74	6,6%	
Sonstiges	58	24,2%		201	23,0%		259	23,3%	
Weiß nicht	15	6,3%		32	3,7%		47	4,2%	
i) Logopädische Untersuchung:									
Durchgeführt	143	59,6%		555	63,6%		698	62,7%	
Im Lebensmonat			28,6			28,4			27,9
Ohne Befund	23	9,6%		87	10,0%		110	9,9%	
Stammeln	17	7,1%		86	9,9%		103	9,3%	
Lispeln	4	1,7%		23	2,6%		27	2,4%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Sonstiges	94	39,2%		360	41,2%		454	40,8%	
Weiß nicht	19	7,9%		38	4,4%		57	5,1%	
Frage 66: Welche Hilfsmittel benötigt das Kind?									
Keine	76	31,7%		295	33,8%		371	33,3%	
Brille	141	58,8%		479	54,9%		620	55,7%	
Hörgerät	11	4,6%		53	6,1%		64	5,8%	
Sonstiges	29	12,1%		134	15,3%		163	14,6%	
Frage 67: Nimmt das Kind regelmäßig Medikamente?									
Schilddrüsenhormone	52	21,7%		228	26,1%		280	25,2%	
Andere	34	14,2%		187	21,4%		221	19,9%	
Globuli	43	17,9%		141	16,2%		184	16,5%	
Keine	133	55,4%		425	48,7%		558	50,1%	
Frage 68: Wurden operative Eingriffe vorgenommen?									
Herzoperation	45	18,8%		266	30,5%		311	27,9%	
Magen-Darm-Operation	15	6,3%		67	7,7%		82	7,4%	
Augenoperation	16	6,7%		40	4,6%		56	5,0%	
Mandeloperation	36	15,0%		152	17,4%		188	16,9%	
Operation der HWS	1	0,4%		0	0,0%		1	0,1%	
Hüftoperation	2	0,8%		9	1,0%		11	1,0%	
Zungenverkleinerung	1	0,4%		2	0,2%		3	0,3%	
Sonstige	92	38,3%		339	38,8%		431	38,7%	
Keine	79	32,9%		233	26,7%		312	28,0%	
Frage 69: Wer hat eine Operation der Halswirbelsäule durchgeführt?									
Orthopäde	0	0,0%		2	0,2%		2	0,2%	
Anderer Arzt	0	0,0%		1	0,1%		1	0,1%	
Neurochirurg	0	0,0%		0	0,0%		0	0,0%	
Weiß nicht	0	0,0%		0	0,0%		0	0,0%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Frage 70: Traten vor der Operation Lähmungserscheinungen auf?									
Ja	1	0,4%		1	0,1%		1	0,1%	
Nein	2	0,8%		4	0,5%		6	0,5%	
Frage 71: Falls Ihre Tochter bereits Monatsblutungen hat, wurden Sie über Fruchtbarkeit, Verhütung und Vererbungsgang aufgeklärt?									
Fruchtbarkeit	11	4,6%		25	2,9%		36	3,2%	
Verhütung	13	5,4%		24	2,7%		37	3,3%	
Vererbungsgang	2	0,8%		12	1,4%		14	1,3%	
Keine Aufklärung	12	5,0%		32	3,7%		44	4,0%	
Weiß nicht	0	0,0%		2	0,2%		2	0,2%	
Frage 72: Wer führte das Aufklärungsgespräch?									
Kinderarzt	2	0,8%		12	1,4%		14	1,3%	
Gynäkologe	8	3,3%		19	2,2%		27	2,4%	
Hausarzt	0	0,0%		1	0,1%		1	0,1%	
Andere	2	0,8%		6	0,7%		8	0,7%	
Frage 73: Wird etwas zur Empfängnisverhütung unternommen?									
Ja	4	1,7%		9	1,0%		13	1,2%	
Nein	24	10,0%		64	7,3%		88	7,9%	
Frage 74: Welche Therapie- und Fördermaßnahmen hat das Kind außerdem erfahren?									
Krankengymnastik	229	95,4%		805	92,2%		1034	92,9%	
Ergotherapie	135	56,3%		463	53,0%		598	53,7%	
Sensorische Integration	21	8,8%		86	9,9%		107	9,6%	
Logopädie	198	82,5%		691	79,2%		889	79,9%	
Motopädie	15	6,3%		63	7,2%		78	7,0%	
Frühförderung	216	90,0%		765	87,6%		981	88,1%	
Reittherapie	77	32,1%		244	27,9%		321	28,8%	
Craniosakrale Therapie	37	15,4%		81	9,3%		118	10,6%	
Montessori-Therapie	62	25,8%		46	5,3%		108	9,7%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Musiktherapie	66	27,5%		131	15,0%		197	17,7%	
Homöopathie	74	30,8%		221	25,3%		295	26,5%	
Sonstiges	22	9,2%		133	15,2%		155	13,9%	
Frage 75: Hat Ihr Kind Fluor-Prophylaxe und Vitamin-D-Tabletten erhalten									
Ja, regelmäßig	150	62,5%		630	72,7%		780	70,1%	
Ja, unregelmäßig	39	16,3%		86	9,9%		125	11,2%	
Weiß nicht	4	1,7%		16	1,8%		20	1,8%	
Nein	23	9,6%		75	8,6%		98	8,8%	
Keine Angaben	24	10,0%		66	7,6%		90	8,1%	
von Lebensmonat:			2,4			2,1			2,2
Bis Lebensmonat:			32,6			31,1			31,6
Frage 76: Wurde Ihr Kind gestillt?									
Ja	115	47,9%		458	52,5%		573	51,5%	
Teilweise	29	12,1%		125	14,3%		154	13,8%	
Nein	83	34,6%		232	26,6%		315	28,3%	
Keine Angaben	13	5,4%		58	6,6%		71	6,4%	
Stilldauer in Monaten			6,9			6,5			6,6
Frage 77: Hat Ihr Kind einen Beruhigungssauger bekommen?									
Ja	95	39,6%		356	40,8%		451	40,5%	
Nein	142	59,2%		505	57,8%		647	58,1%	
Keine Angaben	3	1,3%		12	1,4%		15	1,3%	
Dauer in Monaten			26,1			24,5			24,0
Frage 78: Welche Saugerform hat Ihr Kind bekommen?									
Kiefernrecht geformt	78	32,5%		283	32,4%		361	32,4%	
Kirschform	10	4,2%		50	5,7%		60	5,4%	
Sonstiges	9	3,8%		29	3,3%		38	3,4%	
Keine Angabe	143	59,6%		511	58,5%		654	58,8%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Frage 79: Wie ist der Schluckakt des Kindes?									
Normal	157	65,4%		603	69,1%		760	68,3%	
Zunge zwischen Zähnen	41	17,1%		113	12,9%		154	13,8%	
Lippe zwischen Zähnen	0	0,0%		2	0,2%		2	0,2%	
Anders atypisch	5	2,1%		31	3,6%		36	3,2%	
Weiß nicht	26	10,8%		86	9,9%		112	10,1%	
Keine Angaben	11	4,6%		38	4,4%		49	4,4%	
Frage 80: Das Kind atmet durch									
Nase	42	17,5%		181	20,7%		223	20,0%	
Mund	17	7,1%		63	7,2%		80	7,2%	
Nase und Mund	170	70,8%		585	67,0%		755	67,8%	
Weiß nicht	1	0,4%		12	1,4%		13	1,2%	
Keine Angabe	10	4,2%		32	3,7%		42	3,8%	
Frage 81: Hat Ihr Kind vermehrten Speichelfluss?									
Ja	55	22,9%		230	26,3%		285	25,6%	
Nein	178	74,2%		616	70,6%		794	71,3%	
Keine Angabe	7	2,9%		27	3,1%		34	3,1%	
Frage 82: Hat Ihr Kind einen selbständigen Mundschluss erreicht?									
Ja	110	45,8%		372	42,6%		482	43,3%	
Ja, nach Therapie	60	25,0%		191	21,9%		251	22,6%	
Nein	51	21,3%		215	24,6%		266	23,9%	
Nein, trotz Therapie	9	3,8%		47	5,4%		56	5,0%	
Keine Angaben	10	4,2%		48	5,5%		58	5,2%	
Frage 83: Lutscht Ihr Kind am Daumen/Fingern etc.?									
Ja	57	23,8%		254	29,1%		311	27,9%	
Nein	177	73,8%		596	68,3%		773	69,5%	
Keine Angabe	6	2,5%		23	2,6%		29	2,6%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Frage 84: Knirscht/ Presst Ihr Kind mit den Zähnen?									
Ja	104	43,3%		366	41,9%		470	42,2%	
Weiß nicht	6	2,5%		33	3,8%		39	3,5%	
Nein	117	48,8%		428	49,0%		545	49,0%	
Keine Angaben	12	5,0%		46	5,3%		58	5,2%	
Frage 85: Wann bekam Ihr Kind den ersten Zahn									
Nach 6 bis 8 Monaten	49	20,4%		144	16,5%		193	17,3%	
Nach 8 bis 12 Monaten	95	39,6%		294	33,7%		389	35,0%	
Weiß nicht	12	5,0%		58	6,6%		70	6,3%	
Nach 12 bis 16 Monaten	65	27,1%		275	31,5%		340	30,5%	
Nach mehr als 16 Monaten	12	5,0%		36	4,1%		48	4,3%	
Weiß nicht	7	2,9%		66	7,6%		73	6,6%	
Frage 86: Wann war Ihr Kind das erste Mal beim Zahnarzt?									
Im 1. Lebensjahr	32	13,3%		138	15,8%		170	15,3%	
Nach dem ersten Lebensjahr	156	65,0%		533	61,1%		689	61,9%	
Weiß nicht	15	6,3%		39	4,5%		54	4,9%	
Noch nie	29	12,1%		117	13,4%		146	13,1%	
Keine Angaben	39	16,3%		136	15,6%		175	15,7%	
Durchschnittsalter			3,4			3,4			3,3
Frage 87: Hat der Zahnarzt Karies festgestellt?									
Ja	40	16,7%		115	13,2%		155	13,9%	
Nein	165	68,8%		612	70,1%		777	69,8%	
Weiß nicht	4	1,7%		3	0,3%		7	0,6%	
Keine Angaben	31	12,9%		143	16,4%		174	15,6%	
Frage 88: Worüber hat der Zahnarzt aufgeklärt?									
Zahnpflege	162	67,5%		536	61,4%		698	62,7%	
Ernährung	74	30,8%		241	27,6%		315	28,3%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Fluoridierung	102	42,5%		322	36,9%		424	38,1%	
Regelmäßige Zahnarztbesuche	127	52,9%		448	51,3%		575	51,7%	
Weiß nicht	9	3,8%		25	2,9%		34	3,1%	
Gar nichts	23	9,6%		121	13,9%		144	12,9%	
Frage 89: Fehlen bleibende Zähne?									
Ja	39	16,3%		118	13,5%		157	14,1%	
Nein	50	20,8%		179	20,5%		229	20,6%	
Weiß nicht	19	7,9%		51	5,8%		70	6,3%	
Keine Angaben	132	55,0%		525	60,1%		657	59,0%	
Frag 90: Warum fehlen die Zähne?									
Entfernt wegen Karies	1	0,4%		2	0,2%		3	0,3%	
Verlust durch Unfall	1	0,4%		4	0,5%		5	0,4%	
Sonstiges	39	16,3%		100	11,5%		139	12,5%	
Weiß nicht	4	1,7%		9	1,0%		13	1,2%	
Frage 91: Wann wurde ein kieferorthopädisches Konsil empfohlen?									
Nach der Geburt	12	5,0%		63	7,2%		75	6,7%	
Bei Milchzahndurchbruch	21	8,8%		67	7,7%		88	7,9%	
Beim Zahnwechsel	40	16,7%		144	16,5%		184	16,5%	
Nie	88	36,7%		312	35,7%		400	35,9%	
Sonstiges	45	18,7%		145	16,6%		190	17,1%	
Keine Angaben	34	14,2%		142	16,3%		176	15,8%	
Frage 92: Wer hat das kieferorthopädische Konsil empfohlen?									
Hausarzt	3	1,3%		2	0,2%		5	0,4%	
Kinderarzt	24	10,0%		57	6,5%		81	7,3%	
Zahnarzt	41	17,1%		158	18,1%		199	17,9%	
Keine Angabe	133	55,4%		474	54,3%		602	54,5%	
Sonstige	39	16,3%		182	20,8%		221	19,9%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Frage 93: Wurde eine kieferorthopädische Therapie eingeleitet/ Wann?									
In ersten Lebensmonaten	47	19,6%		146	16,7%		193	17,3%	
Durchschnitt L-Monat									18,2
Später	41	17,1%		118	13,5%		159	14,3%	
Durchschnitt L-Jahr			24,2			17,2			8,3
KFO Therapie gesamt	88	36,7%		264	30,2%		352	31,6%	
Keine Therapie	85	35,4%		337	38,6%		422	37,9%	
Keine Angaben	67	27,9%		272	31,2%		339	30,5%	
Frage 94: Welche Maßnahmen wurden ergriffen?									
Gaumenplatte (Castillo-Morales)	82	34,2%		259	29,7%		341	30,6%	
Funktionskieferorthopädie	3	1,3%		24	2,7%		27	2,4%	
Gesichtsmaske	9	3,8%		12	1,4%		21	1,9%	
Lip-Bumper	2	0,8%		2	0,2%		4	0,4%	
Plattenapparaturen	17	7,1%		37	4,2%		54	4,9%	
Gaumennahterweiterung	14	5,8%		8	0,9%		22	2,0%	
Bebänderung	8	3,3%		14	1,6%		22	2,0%	
Sonstiges	26	10,8%		72	8,2%		98	8,8%	
Weiß nicht	2	0,8%		3	0,3%		5	0,4%	
Frage 95: Wie hat Ihr Kind die Gaumenplatte toleriert?									
Ohne Probleme	15	6,3%		42	4,8%		57	5,1%	
Relativ gut	29	12,1%		71	8,1%		100	9,0%	
Mäßig	17	7,1%		37	4,2%		54	4,9%	
Relativ schlecht	11	4,6%		53	6,1%		64	5,8%	
Gar nicht	13	5,4%		41	4,7%		54	4,9%	
Keine Angaben	155	64,6%		629	72,1%		784	70,4%	
Frage 96: Wie oft wurde die Gaumenplatte getragen?									
1 Stunde am Tag	27	11,3%		84	9,6%		111	10,0%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
2 bis 4 Stunden	29	12,1%		69	7,9%		98	8,8%	
4 bis 6 Stunden	9	3,8%		25	2,9%		34	3,1%	
Sonstiges	11	4,6%		42	4,8%		53	4,8%	
Keine Angabe	164	68,3%		653	74,8%		817	73,4%	
Frage 97: Wann wurde die Platte abgesetzt?									
Nach 1 Jahr	26	10,8%		71	8,1%		97	8,7%	
Nach 2 Jahren	14	5,8%		36	4,1%		50	4,5%	
Sonstiges	29	12,1%		94	10,8%		123	11,1%	
Sonstiges Durchschnitt			2,2			1,9			2,0
Keine Angabe	171	71,3%		672	77,0%		843	75,7%	
Frage 98: Warum wurde die Platte abgesetzt?									
Ziel erreicht	16	6,7%		46	5,3%		62	5,6%	
Kein Effekt	10	4,2%		32	3,7%		42	3,8%	
Nicht toleriert	25	10,4%		72	8,2%		97	8,7%	
Sonstiges	18	7,5%		45	5,2%		63	5,7%	
Keine Angabe	171	71,3%		678	77,7%		849	76,3%	
Frage 99: Hat sich der Mundschluss durch die Therapie verbessert?									
Vollständiger Mundschluss	6	2,5%		25	2,9%		31	2,8%	
Deutliche Verbesserung	21	8,8%		47	5,4%		68	6,1%	
Mäßige Verbesserung	14	5,8%		36	4,1%		50	4,5%	
Geringe Verbesserung	14	5,8%		36	4,1%		50	4,5%	
Keine Verbesserung	13	5,4%		69	7,9%		82	7,4%	
Keine Angabe	172	71,7%		660	75,6%		832	74,8%	
Frage 100: Wurde eine manuelle Therapie durchgeführt?									
Ja, begleitend	36	15,0%		130	14,9%		166	14,9%	
Ja, ausschließlich	29	12,1%		123	14,1%		152	13,7%	
Weiß nicht	4	1,7%		16	1,8%		20	1,8%	
Nein	51	21,3%		156	17,9%		207	18,6%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Keine Angabe	120	50,0%		448	51,3%		568	51,0%	
Frage 101. Ab wann wurde die manuelle Therapie durchgeführt?									
Ab 0.-1. Lebensjahr	24	10,0%		97	11,1%		121	10,9%	
Ab 1.-2. Lebensjahr	17	7,1%		59	6,8%		76	6,8%	
Ab 2.-3. Lebensjahr	9	3,8%		35	4,0%		44	4,0%	
Ab 4. Lebensjahr	7	2,9%		16	1,8%		23	2,1%	
Anderer Zeitpunkt	0	0,0%		13	1,5%		13	1,2%	
Weiß nicht	4	1,7%		3	0,3%		7	0,6%	
Keine Angabe	179	74,6%		650	74,5%		829	74,5%	
Frage 102: Wie lange wurde die manuelle Therapie durchgeführt?									
1 Jahr	14	5,8%		60	6,9%		74	6,6%	
2 Jahre	13	5,4%		69	7,9%		82	7,4%	
Sonstige	32	13,3%		96	11,0%		128	11,5%	
Durchschnitt (Jahre) sonstige			3,2			2,8			2,9
Weiß nicht	5	2,1%		13	1,5%		18	1,6%	
Keine Angabe	176	73,3%		635	72,7%		811	72,9%	
Frage 103: Wer führte die Übungen durch?									
Therapeut	59	24,6%		217	24,9%		276	24,8%	
Eltern	61	25,4%		226	25,9%		287	25,8%	
Sonstige	7	2,9%		18	2,1%		25	2,2%	
Frage 105: Hatten Sie Mithilfe beim Ausfüllen des Fragebogens?									
Durch Arzt	1	0,4%		3	0,3%		4	0,4%	
Durch Kinderarzt	2	0,8%		12	1,4%		14	1,3%	
Keine Mithilfe	209	87,1%		774	88,7%		984	88,4%	
Möchten sie über die Ergebnisse der Studie informiert werden?									
Ja	205	85,4%		773	88,5%		978	87,9%	
Nein	8	3,3%		31	3,6%		39	3,5%	

Frage:	Klinikstichprobe			Selbsthilfegruppen			Gesamt		
	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt	Relative Häufigkeit	Relative Häufigkeit in %	Durchschnitt
Keine Angaben	27	11,3%		69	7,9%		96	8,6%	
Würden Sie für weitere Studien zur Verfügung stehen?									
Ja	205	85,4%		789	90,4%		994	89,3%	
Nein	10	4,2%		32	3,7%		42	3,8%	
Keine Angabe	25	10,4%		52	6,0%		77	6,9%	

9 Danksagung

An dieser Stelle möchte ich mich bei Herrn Professor von Voß und Frau Professor Rudzki-Janson für die Überlassung des interessanten Dissertationsthemas, die Bereitstellung der Patientenakte und die Betreuung während meiner Arbeit bedanken.

Besonders dankbar bin ich Herrn Professor Toschke für die Betreuung und dafür, dass er auf jede Frage eine Antwort für mich hatte.

Mein Dank gilt außerdem Frau Doktor Ihloff und Herrn Doktor Hoffman aus der Poliklinik für Kieferorthopädie für ihre Unterstützung.

Schließlich bedanke ich mich speziell bei meiner Familie für ihre Motivation, Hilfe, Zeit und Geduld.

Diese Studie wurde ermöglicht durch Spenden des Fördervereins für das Kinderzentrum München und „Kinder im Zentrum – Für Kinder e.V.“, durch die Unterstützung der beiden Münchener Kliniken und vor allem durch die Eltern – Selbsthilfegruppen „Down-Syndrom“ sowie durch die bundesweite Vereinigung „Kindernetzwerk e.V.“ (Vorsitzender: Prof. Dr. Dr. h. c. Hubertus von Voß, Geschäftsführer Raimund Schmid).